

Aus dem Institut für Humangenetik der Universität Marburg/Lahn  
(Direktor: Professor Dr. G. G. Wendt)

# Untersuchungen über Differenzierungsmöglichkeiten der cytogenetischen Varianten des Down-Syndroms anhand daktyloskopischer und hämatologisch- enzymatischer Befunde

INAUGURAL-DISSERTATION  
zur

Erlangung des Doktorgrades der Zahnheilkunde  
dem Fachbereich Humanmedizin  
der Philipps-Universität Marburg

vorgelegt von

Bernd Bünger  
aus Marburg

Marburg 1975



Aus dem Institut für Humangenetik der Universität Marburg/Lahn  
(Direktor: Professor Dr. G. G. Wendt)

# Untersuchungen über Differenzierungsmöglichkeiten der cytogenetischen Varianten des Down-Syndroms anhand daktyloskopischer und hämatologisch- enzymatischer Befunde

INAUGURAL-DISSERTATION  
zur

Erlangung des Doktorgrades der Zahnheilkunde  
dem Fachbereich Humanmedizin  
der Philipps-Universität Marburg

vorgelegt von

Bernd Bünger  
aus Marburg

Marburg 1975



Angenommen vom Fachbereich Humanmedizin der  
Universität Marburg am 1. 7. 1975  
Gedruckt mit Genehmigung des Fachbereichs

Dekan: Prof. Dr. H. Oepen

Referent: Prof. Dr. G. G. Wendt

Correferent: Prof. Dr. H. Bernhardt

|                                                          |    |
|----------------------------------------------------------|----|
| I. EINLEITUNG                                            | 1  |
| II. DAS LANGDON-DOWN-SYNDROM                             | 2  |
| III. ALLGEMEINES ÜBER HAUTFURCHEN- UND -LEISTENSYSTEM    | 3  |
| 1. Historischer Aspekt                                   | 3  |
| 2. Genetisch-anatomischer Aspekt                         | 4  |
| 3. Fingerbeeren                                          | 7  |
| a) Qualitative Merkmale                                  | 7  |
| b) Quantitative Merkmale                                 | 9  |
| 4. Palma                                                 | 10 |
| a) Qualitative Merkmale                                  | 10 |
| b) Quantitative Merkmale                                 | 11 |
| 5. Planta                                                | 12 |
| a) Qualitative Merkmale                                  | 12 |
| 6. Hautfurchensystem an Fingern, Palma und Planta        | 12 |
| IV. ALLGEMEINES ÜBER BLUT-, SERUM- UND FERMENTGRUPPEN    | 13 |
| 1. Historischer Aspekt                                   | 13 |
| 2. Genetische Aspekte                                    | 14 |
| 3. Funktion der Enzyme im Stoffwechsel                   | 17 |
| V. MATERIAL UND METHODE                                  | 18 |
| VI. BEFUNDE BEI TRISOMIEMONGOLOIDEN UND DEREN DISKUSSION | 20 |
| 1. Fingerbeeren                                          | 20 |
| a) Qualitative Merkmale                                  | 20 |
| b) Quantitative Merkmale                                 | 37 |
| 2. Palma                                                 | 43 |
| a) Quantitative Merkmale                                 | 43 |
| b) Qualitative Merkmale                                  | 43 |
| c) Hauptlinien der Palma                                 | 64 |
| d) Palmar- und Fingerfurchen                             | 70 |
| 3. Planta                                                | 74 |
| a) Qualitative Merkmale                                  | 74 |

|                                                                                                         | Seite |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| VII. BEFUNDE BEI TRÄGERN BALANCIERTER UND NICHT<br>BALANCIERTER TRANSLOKATIONEN UND DEREN DISKUSSION    | 78    |
| 1. Fingerbeeren                                                                                         | 78    |
| a) Qualitative Merkmale                                                                                 | 78    |
| b) Quantitative Merkmale                                                                                | 82    |
| 2. Palma                                                                                                | 84    |
| a) Quantitative Merkmale                                                                                | 84    |
| b) Qualitative Merkmale                                                                                 | 84    |
| c) Hauptlinien der Palma                                                                                | 92    |
| d) Handfurchen                                                                                          | 93    |
| 3. Planta                                                                                               | 95    |
| a) Qualitative Merkmale                                                                                 | 95    |
| VIII. BLUT-, SERUM- UND ENZYMBEFUNDE BEI TRISOMIE-<br>MONGOLOIDEN                                       | 98    |
| IX. BLUT-, SERUM- UND ENZYMBEFUNDE BEI TRÄGERN BALAN-<br>CIERTER UND NICHT BALANCIERTER TRANSLOKATIONEN | 106   |
| X. SCHLUSSBETRACHTUNG                                                                                   | 111   |
| XI. ZUSAMMENFASSUNG                                                                                     | 113   |
| XII. LITERATURVERZEICHNIS                                                                               | 115   |

## I. EINLEITUNG

Die Papillarmuster der Fingerbeeren bilden infolge ihrer lebenslänglichen strukturellen Konstanz und ihrer für jedes Individuum spezifischen Ausprägung die entscheidende Grundlage daktyloskopischer Untersuchungen im Rahmen der Kriminalistik. Sie werden ermöglicht durch auf GALTON (1895) und HENRY (1901) zurückgehende Vorschläge einer einheitlichen Klassifizierung der unterschiedlichen Papillarleistenbilder.

Darüberhinaus haben sie im Laufe der Zeit bei der Anfertigung erbbiologischer Gutachten durch den Anthropologen eine wachsende Bedeutung erlangt, wenn auch von diesem das der kriminalistischen Daktyloskopie zugrunde gelegte Klassifizierungssystem der Papillarmuster durch speziell auf diese Fragestellungen zugeschnittene Auswertungsmethoden modifiziert wurde (BRODHAGE et al., 1951).

Letztlich gaben die während des vergangenen Jahrzehnts entdeckten Chromosomenaberrationen des Menschen und das breite Spektrum der auf diesen Anomalien beruhenden Veränderungen des Hautleistensystems der Forschung neue Impulse zwecks diagnostischer Abklärung bestimmter Krankheitsbilder aufgrund einer dahingehenden Befundung des gesamten Hautleistenreliefs.

Der bereits mehrfach unternommene Versuch, gewisse Krankheiten mit Blutgruppen, die hinsichtlich ihrer Alters- und Umweltstabilität allen anderen Erbmerkmalen des Menschen überlegen sind (PROKOP, 1967), in Zusammenhang zu bringen, führte bisher zu divergierenden Beobachtungen und bedarf noch schlüssiger Beweise.

Die vorliegenden Untersuchungen beschäftigen sich mit der Fragestellung, ob bestimmte Veränderungen des Hautfurchen- und-leistensystems sowie hämatologisch-enzymatische Befunde als pathognomisch für verschiedene zytogenetische Formen des Mongolismus (Langdon-Down-Syndrom) angesehen werden können. Diese Überlegungen erscheinen unter Berücksichtigung der mit strukturellen oder numerischen Autosomenaberrationen einhergehenden möglichen Verlagerung und Vermehrung resp. Verminderung des normalerweise auf den betroffenen Chromosomen vorhandenen Genmaterials als

durchaus plausibel, sofern die dort lokalisierten Gene an der Ausprägung des Hautleistenreliefs und der Determinierung der untersuchten hämatologisch-enzymatischen Größen beteiligt sind.

## II. DAS LANGDON-DOWN-SYNDROM

Die zytogenetische Vielfalt des Mongolismus, eines von SEGUIN (1844) beschriebenen Komplexes zahlreicher, klinisch erkennbarer Defekte, dessen terminologische Bezeichnung auf den englischen Arzt L. DOWN (1866) zurückgeht, umfaßt neben der in ca. 95% aller Fälle auftretenden freien Trisomie eines Chromosoms der Gruppe G als unmittelbare Folge einer Verteilungsstörung der Chromosomen während der Reifeteilung (Nondisjunction) noch den sog. Translokationsmongolismus und in etwa 2% Mosaikbildungen, an denen neben den normalen diploiden Zellstämmen solche mit Trisomie 21 oder Translokationschromosom beteiligt sind. Der Translokationsmongolismus resultiert ebenfalls aus dem dreifachen Vorhandensein des Chromosoms Nr. 21, das in diesen Fällen nur nicht in freier Form vorliegt, sondern an ein Chromosom der Gruppe D oder G (21/D- bzw. 21/G-Translokation) angeheftet ist, wobei eine definitive Aussage über den Translokationsmechanismus zum gegenwärtigen Zeitpunkt noch nicht gemacht werden kann. Da in diesen Fällen das genetische Gleichgewicht trotz einer scheinbar physiologischen Chromosomenzahl gestört ist, bezeichnet man diesen zytogenetischen Befund als nicht kompensierte bzw. nicht balancierte Translokation im Gegensatz zu Fällen von balancierter Translokation mit 45 Chromosomen, bei denen das eine der beiden Chromosomen Nr. 21 auf ein Chromosom der Gruppe D oder G transloziert ist und das von der Chromosomenmenge her normale Karyogramm lediglich ein weiteres freies Chromosom Nr. 21 aufweist. Die Träger einer solchen balancierten Translokation sind phänotypisch unauffällig.

Zwei dieser Translokationen (21/D- und 21/22-Translokation) können in balancierter Form an die Nachkommen weitergegeben werden oder bei diesen in nicht balancierter Form erscheinen, während die Kinder eines Elternteils mit balancierter Translokation 21/21 stets den Translokationsmongolismus aufweisen.

Neben einer erblichen Tendenz zu fehlerhafter Meiose scheint eine der Hauptursachen für das Auftreten der freien Trisomie 21 in der sich in höherem Lebensalter verstärkt auswirkenden ovariellen Insuffizienz mit dadurch bedingter Störung der Oogenese zu liegen. Demgegenüber zeigt der Translokationsmongolismus keine Beziehung zum Alter der Mutter.

### III. ALLGEMEINES ÜBER HAUTFURCHEN- UND -LEISTENSYSTEM

#### 1. Historischer Aspekt

Die Anfänge wissenschaftlicher Auseinandersetzung mit dem Hautleistensystem sind eng mit dem Namen des italienischen Anatomen MALPIGHI verbunden, dessen aus dem Jahre 1686 stammende Arbeit einen ersten Impuls gab zu weiterer umfangreicher Beschäftigung mit dem Gegenstand des Hautleistenreliefs.

Grundlegende und auch heute noch gültige Erkenntnisse verdankt dieser Zweig der wissenschaftlichen Forschung den bahnbrechenden Untersuchungen PURKINJE's (1823), der als der Pionier einer systematischen Klassifizierung der verschiedenen Fingerbeerenmuster angesehen werden muß.

Umfassende Hinweise für eine quantitative Auswertung der Fingerleistenmuster gaben GALTON (1895) und HENRY (1901), die insofern als Begründer der kriminalistischen und für mehrere Jahrzehnte auch wissenschaftlichen Daktyloskopie gelten dürfen.

Das Verdienst, auf eventuelle Zusammenhänge zwischen der Ausprägung des Hautleistensystems und bestimmten Krankheitsbildern aufmerksam gemacht zu haben, gebührt d'ABUNDO (1891) und POLL (1921/22), wobei letzterer in vergleichenden Untersuchungen Geisteskranker und gesunder Kontrollpersonen deutliche Abweichungen im Papillarleistensystem beider Gruppen meinte konstatieren zu können.

In jüngster Zeit veröffentlichte Arbeiten (RUBE, 1971; WENDT et al., 1971), die sich mit der Frage des von zahlreichen Autoren postulierten Zusammenhanges zwischen unterschiedlichen Krankheitsbildern und entsprechenden spezifischen Abweichungen in der

morphologischen Gestaltung des Hautleistenbildes auseinanderzusetzen, kommen jedoch zu gegensätzlichen Schlußfolgerungen. Aufrechterhalten werden muß dieses Postulat demgegenüber im Hinblick auf die in den vergangenen zwei Jahrzehnten diagnostizierten menschlichen Chromosomenaberrationen, wie das gerade CUMMINS und PENROSE beispielhaft dokumentieren konnten.

## 2. Genetisch-anatomischer Aspekt

Der Name GALTON's verbindet sich mit dem ersten Versuch einer wissenschaftlichen Klärung der Frage der Erbllichkeit von Fingerleistenmerkmalen. Seine Untersuchungen und die in der Folgezeit aufgestellten, oft widersprüchlichen Thesen zahlreicher Autoren zu dem Fragenkomplex des Erbmodus qualitativer Merkmale und quantitativer Werte des Papillarleisten- und Hautfurchensystems legen die Vermutung einer polygenen Vererbung nahe. Auf die Rolle intrauteriner Einflüsse weisen morphologische Verschiedenheiten der Papillarstrukturierung bei eineiigen Zwillingen hin. Die Divergenz der Meinungen steht in ursächlichem Zusammenhang mit der Komplexität der Entwicklungsvorgänge.

Diese weist eine enge topographische Abhängigkeit zu sog. Tastballen auf, die an sämtlichen Fingern, zwischen den distalen Enden der Metacarpalia und an der ulnaren Seite des III. Os metacarpale sowie an der Daumen- und Kleinfingerseite lokalisiert sind.

Die eigentliche Entwicklung der Papillarmuster stellt sich dar als das Endglied einer Kette komplexer anatomisch-physiologischer Vorgänge, als deren Ursprung ein lebhafter Proliferationsprozeß der epidermalen Keimschicht und ein daraus resultierendes faltenartiges Wachstum in korialer Richtung anzusehen ist (BONNEVIE, 1929; HALE, 1952; WENDT, 1959, 1968).

Während BONNEVIE anhand eingehender Untersuchungen der Hautinnervation bei der Entstehung des Papillarkörpers eine dominierende Rolle zuschrieb, bilden nach den Überlegungen BLECHSCHMIDT's (1963) die Blutgefäße im Endeffekt den entscheidenden Faktor, unter dessen maßgeblichem Einfluß sich die Gestaltung dieser

anatomischen Gegebenheit vollzieht, die die Grundlage für die in der Folgezeit stattfindende Ausbildung der hier interessierenden oberflächlichen Papillarleisten abgibt. Zukünftiger wissenschaftlicher Klärung bleibt die Frage nach den letztlich gültigen Modalitäten bei der Formgestaltung der Papillarmuster und anderer Charakteristika vorbehalten, gleichwohl bereits heute zu diesem Komplex zahlreiche, richtungweisende Hypothesen existieren:

1. die Dicke der embryonalen Epidermis
2. der embryonale Gewebsturgor in der während dieses Zeitabschnitts stark gewölbten Fingerbeere
3. sekundäre Epidermispolster
4. Form- und Symmetrieverhältnisse der Fingerbeere und die Stellung des Fingers in der Handplatte
5. Variationen nervaler Versorgung der Fingerbeeren  
(BONNEVIE, 1929; DANKMEIJER et al., 1947, 1950; WENDT, 1959, 1968).

In Analogie zu dem bisher geschilderten Ablauf der Papillarleistenbildung gestaltet sich die Ausbildung des Hautleistensystems an Palma, Planta und Zehenbeeren (BONNEVIE, 1929; SCHAEUBLE, 1933; MEYER-HEYDENHAGEN, 1934).

Einer abschließenden Betrachtung bedarf noch das Hautfurchensystem, in früheren Jahrhunderten hauptsächlich Gegenstand chirologischer Beschäftigung. Erst die Mitteilung DOWN's über ein gehäuftes Vorkommen der sog. "Affenfurchen" bei Mongoloiden gab der wissenschaftlichen Forschung entscheidende Impulse, wobei sich das Hauptaugenmerk auf genetische und entwicklungsgeschichtliche Aspekte der palmaren Beugefurchen konzentrierte. Stellvertretend seien in diesem Zusammenhang die Arbeiten von PÖCH (1925), CROOK SHANK (1928), WÜRTH (1937), TILLNER (1953, 1958), H. DEBRUNNER (1952), I.M. DEBRUNNER (1955), WENINGER et al. (1957) genannt.

Die Entstehung der menschlichen Handfurchung beruht auf "erblich-konstitutioneller Grundlage" (WENDT, 1959). Die Hauptfurchen stellen letztlich das Ergebnis einer Verschmelzung ursprünglich getrennt angelegter Segmente (PÖCH, 1925) dar und resultieren aus der Steuerung unterschiedlicher Erbanlagen. Die früher ge-

äußerte Meinung einer primär funktionsbedingten Ausprägung in utero kann aufgrund neuerer Erkenntnisse nicht länger aufrecht erhalten werden. "Das Merkmal 'Beugefurchen' ist letztlich nur das sichtbare Endergebnis eines mehrgliedrigen Entwicklungsgeschehens, das von vielen Faktoren gesteuert wird: Sicher spielen neben den schon erwähnten Faktoren (präformierte Furchen, Ballenbildung mit den von ihr abhängigen Merkmalskorrelaten wie Muster in den Interdigitalfeldern, Hauptradiantenverlauf, Thennar- und Hypothenarbmusterung) auch weitere komplex-morphologische und physiologische Verhältnisse eine Rolle ...., auch endokrin gesteuerte und möglicherweise durch Chromosomenaberrationen bedingte Entwicklungsabartigkeiten können direkt oder indirekt eine Rolle spielen ..." (BAITSCH, 1962). Letztlich unterliegt die individuelle Ausprägung des Furchenbildes aber auch dem Einfluß exogener Faktoren (WENDT, 1959).

An Handfläche und Fußsohle sowie Finger- und Zehenbeeren läßt sich die hier besonders ausgeprägte Oberflächengestaltung der Epidermis in Form der Papillarfurchen und dazwischenliegender, ca. 0,5 mm breiter Leisten, auf deren Kämmen die hintereinander gereihten Öffnungen der Schweißdrüsen liegen, makroskopisch deutlich wahrnehmen. Anhand histologischer Präparate von Fingerbeeren (Abb. 1) erkennt man an der Verzahnungsfläche von Epidermis und Korium wiederum ein Falten- und Furchenrelief, das sich in Analogie zu dem oberflächlichen Papillarleisten- und Furchensystem in mehr oder weniger tief ins koriale Gewebe hineinragende Drüsen- bzw. Furchenfalten differenzieren läßt.

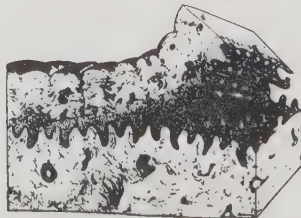


Abb. 1 : Halbschematische Darstellung der Epidermis-Corium-Grenze menschlicher Fingerbeeren. Aus: Wendt et al., 1962.

In senkrechter Verlaufsrichtung zu letzteren finden sich darüberhinaus an der Grenzfläche zwischen Epidermis und Korium sog. Querfalten, deren Funktion sich in der Solidierung der Verzahnung dieser beiden Hautschichten ausdrückt, die aber auch zugleich für den Grad ihrer gegenseitigen Verschieblichkeit verantwortlich sind (WENDT et al., 1962).

### 3. Fingerbeeren

#### a) Qualitative Merkmale

Bei einer Beurteilung der Mustertypen des Tastleistensystems der Fingerbeeren begegnet man drei ständig wiederkehrenden Grundtypen in Form von Bögen, Schleifen und Wirbeln. (Abb. 2)

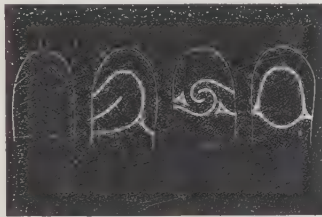


Abb. 2 : Die Grundtypen der Papillarmuster auf den Fingerbeeren (a = Bogen, b = Schleife, c = doppelzentrischer Wirbel, d = monozentrischer Wirbel). Aus: Wendt et al., 1971.

Bisweilen bestehen jedoch fließende Übergänge zwischen den drei Haupttypen, denen diese etwas grobe Definition nicht gerecht wird. Dieser Gegebenheit tragen von WENDT (1963) stammende vereinheitlichende Vorschläge insofern Rechnung, als sie neben den drei Haupttypen auch die verschiedenen Übergangsformen sowie zusammengesetzte Muster berücksichtigen.

Das einfachste Papillarmuster bildet der Bogen, dessen kennzeichnendes Charakteristikum von der radialen kontinuierlich zur ulnaren Fingerseite verlaufende Leisten mit einem zentral mehr oder weniger geschwungenen Anteil darstellen.

Die Schleifenbildung resultiert aus der Existenz mindestens einer schleifenförmig zu der Fingerseite umbiegenden Leiste, von der diese ihren Ausgang nahm. Daran orientiert sich die zwanglose Differenzierung der Schleifen in nach ulnar oder radial offene bzw. auslaufende. Den zumeist in der Mehrzahl vorkommenden rückläufigen Musterleisten lagern sich peripher die proximal lokalisierten Basal- sowie die distal gelegenen Mantelleisten an, die einen für die Bogenleisten typischen Verlauf von der einen zur anderen Fingerseite zeigen. Ein als Triradius bzw. äußerer Terminus definierter Punkt, der für Schleifen obligat ist, kennzeichnet den sich aus dem unterschiedlichen Verlauf der drei Leistenarten ergebenden Ort einer Winkelbildung bzw. Aufzweigung.

Die Definition des Wirbels setzt die Existenz von zwei Triradien voraus, an deren Bildung neben den Basal- und Mantelleisten ein entweder konzentrisch oder verschlungen strukturiertes Zentrum aus Musterleisten beteiligt ist. Diese Musterleistenstruktur wiederum gestattet die Differenzierung mono- und dizentrischer Wirbel.

An weiteren qualitativen Merkmalen verdienen die sog. weißen Linien Erwähnung, "schmale Furchen, die unabhängig von den Papillarleisten in wechselnder Richtung und Anzahl einen gewissen Prozentsatz der menschlichen Fingerbeeren durchziehen" (WENDT). Eine Kombination exogener und endogener Faktoren scheint für ihre Ausprägung verantwortlich.

Dagegen kommt es unter dem überwiegenden Einfluß erblicher Faktoren zur Bildung der sog. Zwischenlinien. Es handelt sich hierbei gemäß einer Definition von COHAUSZ et al. (1955) um zwischen den eigentlichen Papillarleisten liegende, schmalere und vielfach unterbrochene Linien, die das den Leisten eigene Merkmal von Schweißdrüsenöffnungen vermissen lassen. Als weitere Bedingung ist an eine Registrierung dieser sich wallartig in den Papillarfurchen erhebenden Bildungen ein Vorkommen in mindestens drei benachbarten Papillarleistenzwischenräumen geknüpft.

## b. Quantitative Merkmale

Die quantitative Auswertung von Fingerbeerenmustern basiert auf dem Auszählen von Papillarleisten, die von einer zwischen dem äußeren Triradius und dem inneren Terminus resp. Musterzentrum gedachten Linie geschnitten werden. Dieser so ermittelte quantitative Wert eines Musters geht ein in als absolute Leistenzahl und Gesamtleistenzahl deklarierte Größen, die einmal die Summe sämtlicher zwischen innerem und äußerem Terminus gezählter Leisten bzw. nur die der jeweiligen zehn Fingerhöchstwerte repräsentieren. Unter Berücksichtigung der Tatsache, daß ein Bogenmuster keinen Triradius besitzt, ergibt sich infolgedessen ein quantitativer Wert 0; der der Schleifen beträgt dagegen auf der dem Triradius zugewandten Seite stets mindestens 1, während die zwei äußeren Triradien des Wirbels die Erfassung je eines quantitativen Wertes von mehr als 0 auf jeder Fingerseite gestatten.

Die Faktoren V, R und U stellen weitere quantitative Werte dar, bei deren Beurteilung die Leistenzahl von informativer Bedeutung ist. Der Faktor V ist mit dem größten Fingerhöchstwert identisch, während die Faktoren R und U eine Aussage über die Differenz zwischen den größten Fingerhöchstwerten und dem niedrigsten Fingerhöchstwert der drei radialen bzw. der zwei ulnaren Finger jeder Hand gestatten, woraus Rückschlüsse auf die Epidermisdicke (V) bzw. die radiale (R) und ulnare (U) Polsterdicke gezogen werden können.

Eine abschließende Erwähnung gilt dem individuellen Musterwert, der qualitative und quantitative Merkmale zusammenfaßt. Er setzt sich aus der von WENDT (1963) vorgenommenen Einteilung der Papillarmuster in sieben Mustertypen und der jeder dieser Typen zugeordneten Kennziffer insofern zusammen, als er letztlich durch Summation der zehn Kennziffern für die einzelnen Finger zustandekommt.

#### 4. Palma

##### a) Qualitative Merkmale

Die Volarfläche der Hand (Abb. 3) erlaubt zwecks vergleichender Beschreibung eine sich an embryonalen Ballenkonfigurationen orientierende Unterteilung in folgende Musterzentren: Hypothenar, Thenar/I. Interdigitalraum (IDR.), II. IDR., III. IDR. und IV. IDR. Die innerhalb dieser Felder auftretende Bemusterung weist eine gewisse Beziehung zu den eingangs geschilderten Papillarmustern auf, zeichnet sich jedoch in den beiden erstgenannten Zentren hinsichtlich ihrer Form durch einen oftmals komplexen Musterreichtum aus.

Vier digitale oder distale Triradien (a, b, c, d) an der Basis der Finger II, III, IV und V gelten als Ausgangspunkte der sog. Hauptlinien, die in Analogie zu den Triradien mit A, B, C und D bezeichnet werden. Nahe diesen ursprünglichen Triradien finden sich gelegentlich in Verbindung mit einer Interdigitalbemusterung sog. akzessorische Triradien.

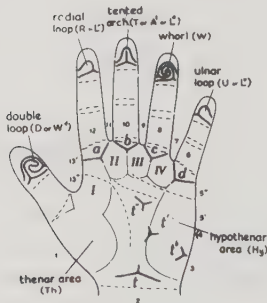


Abb. 3 : Diagramm einer Handfläche mit eingezeichneten Musterzentren, Triradien und Zahlen der Hauptlinienendigungen. Aus: Penrose, 1968.

##### b) Quantitative Merkmale

Der Hauptlinienverlauf ist ein Indiz für eine mehr transversale oder longitudinale Anordnung des Leistenstroms der Palma. Um die verschiedenen Variationen der Verlaufsformen durch eine ein-

heitliche Beschreibung zu charakterisieren, hat man den Rand des Handtellers durch eine sog. Endfelder-Einteilung gekennzeichnet, die, am Daumenballen beginnend und im I. IDR. endend, die Ziffern 1-13 umfaßt. Das Fehlen einer Hauptlinie oder auch des entsprechenden Triradius wird mit der Ziffer 0 verdeutlicht; eine rudimentär entwickelte Hauptlinie, die keines der Endfelder erreicht, ist durch ein X in der Handformel kenntlich gemacht.

Diese umfaßt neben der zunächst vorgenommenen Registrierung der Hauptlinienendigungen in der Reihenfolge D, C, B und A - durch zwei Horizontalstriche abgesetzt - die Angabe über etwaige axiale Triradien und darüberhinaus entsprechende Angaben über die Bemusterung der eingangs erwähnten palmaren Musterzentren.

Bei dem axialen Triradius handelt es sich um einen in der überwiegenden Zahl der Fälle an der Basis des Os metacarpale IV gelegenen Punkt, dessen Bildung aus dem dortigen Zusammentreffen zweier palmarer und eines carpalen Leistenstroms resultiert. Den unterschiedlichen Variationsmöglichkeiten im Hinblick auf seine Lokalisation trägt die dafür gewählte Nomenklatur ( $t$  = prox.,  $t'$  = intermediärer,  $t''$  = med. und  $t'''$  = dist. axialer Triradius) Rechnung. Gelegentlich treten diese Triradien in der Mehrzahl auf.

Eine eigentliche Bedeutung erlangt haben sie im Zusammenhang mit der Bestimmung des sog. atd-Winkels (PENROSE, 1954). Darunter ist der Winkel zu verstehen, der durch die Verbindungslinien des am weitesten distal gelegenen axialen Triradius mit den Triradien a und d gebildet wird und dessen Größe Rückschlüsse auf bestimmte Chromosomenaberrationen gestattet. Allerdings ist die Brauchbarkeit dieses quantitativen Merkmals stark umstritten, da seine Größe eine Beeinflussung durch verschiedene Imponderabilien erfährt (Abdrucktechnik, Meßfehler bei Ablesung, Fehler bei Einzeichnung des Winkels) und ferner alters- und geschlechtsabhängige Unterschiede aufweist.

Eine letzte quantitative Größe der Palma, nämlich der sog. abridge count, quantifiziert durch Auszählen der von einer gedachten Geraden zwischen den distalen Triradien a und b getroffenen Leisten die Größe des II. IDR.

## 5. Planta

### a) Qualitative Merkmale

Bezüglich qualitativer Aussagen über die Bemusterung der Planta sei auf die eingangs gemachten Angaben über die Topographie der palmaren Musterfelder verwiesen. Dennoch lassen sich trotz entsprechender Ballengrundschemata charakteristische Unterschiede feststellen.

Die vorliegende Untersuchung beschäftigt sich jedoch ausschließlich mit der Bemusterung der vier plantaren Interdigitalfelder sowie der von Hallux und dist. Hypothenar. Hinsichtlich der für die Musterkennzeichnung verwendeten Symbole liegen Vorschläge von CUMMINS et al. (1943/1961) vor, die einen Vergleich mit den bei der Palmarbemusterung zugrundegelegten Kennzeichnungen gestatten.

## 6. Hautfurchensystem an Fingern, Palma und Planta

Von den palmaren Furchen besitzen im Hinblick auf diagnostische Zielsetzungen die sog. Hauptfurchen eine gewisse Bedeutung. Man unterscheidet drei große, variabel strukturierte und verlaufende Beugefurchen: Daumen-, Fünffinger- und Dreifingerfurchen. Die beiden letzteren werden auch als Transversalfurchen bezeichnet.

Die klassische und relativ häufig bei Mongoloiden auftretende, vom radialen zum ulnaren Handrand, quer über die Hohlhand ziehende Vierfingerfurchen ist durch einen kontinuierlichen Verlauf gekennzeichnet. Daneben manifestiert sich die Vierfingerfurchen in Form einer größeren Zahl von Übergangstypen, die als Kombinationen einer Verschmelzung verschiedener Anteile der beiden Transversalfurchen aufgefaßt werden können. Die Vierfingerfurchen wird auch bei klinisch und cytogenetisch unauffälligen Personen nachgewiesen, so daß sie als Einzelbefund für die Diagnose des Mongolismus von geringem pathognomonischen Wert ist.

Ebenso verhält es sich mit einem weiteren Merkmal, nämlich dem Fehlen der distalen Beugefurchen am V. Finger.

Ein relativ charakteristisches Zeichen für das DOWN-Syndrom stellt dagegen die sog. Sandalenfurchen zwischen der I. und II. Zehe dar.

Anhand der bisher gemachten Ausführungen sollte der Versuch unternommen werden, charakteristische Merkmale des Hautleisten- und -furchensystems anhand einer möglichst knapp gehaltenen Schilderung zu erläutern, die keineswegs allen Einzelheiten gerecht werden kann, da sonst zweifellos der Rahmen dieser Ausführungen gesprengt würde. Ebenso verhält es sich im folgenden Kapitel mit der dort vorgenommenen Erläuterung hämatologisch-enzymatischer Gesichtspunkte.

#### IV. ALLGEMEINES ÜBER BLUT-, SERUM- UND FERMENTGRUPPEN

##### 1. Historischer Aspekt

Die Entdeckung der Blutgruppen durch LANDSTEINER (1901) erwies sich als von überragender Bedeutung für Mediziner, Anthropologen und Juristen. Das lange Zeit als abgeschlossenes System betrachtete ABO-System wird, von seltenen Allelen abgesehen, durch die Blutgruppen A, B, AB und O repräsentiert.

Die Berücksichtigung der verschiedenen Varianten von A und B besitzt lediglich für forensische und genetische Fragestellungen große praktische Bedeutung, während die in den folgenden Jahrzehnten im Zusammenhang mit Transfusionszwischenfällen bzw. als Ursache der Neugeborenenerythroblastose entdeckten Rh-Gruppen (LANDSTEINER et al., 1940), das Kell-System (COOMBS et al., 1946) sowie die Duffy- (CUTBUSH et al., 1950) und Kidd-Blutgruppen (ALLEN et al., 1951) darüberhinaus in erster Linie als Gegenstand klinischen Interesses anzusehen sind. Abschließend sei noch auf das MNSS-System verwiesen, dessen Entdeckung mit den Namen von LANDSTEINER et al. (1927), WALSH et al. (1947) sowie LEVINE et al. (1951) verknüpft ist.

Analog der Gruppeneinteilung der Erythrozyten nach ihren Antigenen kann man eine Unterteilung des Serums anhand der bestimmten erblichen Eigenschaften seiner Eiweißkörper vornehmen. Die vorliegende Untersuchung beschäftigt sich mit den Hämoglobin-bindenden Haptoglobinen, deren Entdeckung auf Untersuchungen von JAYLE et al. (1938) zurückgeht sowie den 1959 von HIRSCHFELD als selbständiges System entdeckten Gc-Serumgruppen.

Zu den klassischen Blutgruppen und erblichen Serumeigenschaften sind in jüngerer Zeit die Isoenzyme als erbliche Erythrozytenmerkmale hinzugekommen. Die Zerlegung der Enzyme in Untergruppen mit gleicher katalytischer Wirksamkeit, die Isoenzyme, erfolgt mit Hilfe der Stärkegelelektrophorese. Die heute praktizierten Methoden der Isoenzymtrennung der sauren Phosphatase gehen auf HOPKINSON et al. (1963, 1964) und die der Phosphoglucumutase auf SPENCER et al. (1964) zurück. Der Isoenzympolymorphismus der Adenylatkinase wurde von FIELDS et al. (1966) und der der Adenosin-desaminase von SPENCER et al. (1963) zuerst beschrieben.

Aufgrund ihrer entscheidenden Beweiskraft in vielerlei Fragen der Populationsgenetik, Vaterschaftsbegutachtung und Blutspurenuntersuchungen haben die Isoenzyme inzwischen eine wesentliche Bedeutung errungen.

## 2. Genetische Aspekte

ABO-System: Ihre souveräne Stellung bei Vererbungsuntersuchungen verdanken die Blutgruppen ihrer Umwelt- und Altersstabilität. Sie gestatten direkte Rückschlüsse auf die Erbanlage, da ein Merkmal einer Anlage entspricht. Als Anlage fungiert ein System mehrerer alleler Gene, deren Vererbung entsprechend den Mendel'schen Gesetzen in dominant-rezessivem Erbgang erfolgt. Die Erythrocytenagglutinogene A u. B sind dominante Eigenschaften, während O rezessiv ist und nur in homozygotem Zustand phänotypisch in Erscheinung tritt. Im Zusammenhang mit den 1911 von HIRSCHFELD entdeckten A-Untergruppen  $A_1$  und  $A_2$  ist noch erwähnenswert, daß  $A_1$  über  $A_2$  dominiert. Weitere, im Laufe der Zeit gefundene A-Varianten besitzen für die Praxis nur eine untergeordnete Bedeutung.

Sind die Allele von gleicher Beschaffenheit, dann resultiert daraus ein im Hinblick auf dieses Allelenpaar homozygotes Individuum, sind sie dagegen von verschiedenem Charakter, dann handelt es sich um ein heterozygotes Individuum.

Rh-System: Hinsichtlich der Vererbung im Rh-System, das genetisch wesentlich komplexer als das ABO-System ist, existieren mehrere Theorien. Nach der von FISHER und RACE geäußerten Theorie sollen

die Antigene des Rh-Systems durch drei eng gekoppelte Gene eines Locus determiniert sein. Demnach besitzt jeder Mensch drei allele Genpaare, die den Phänotyp bestimmen.

Die von WIENER stammende Hypothese basiert auf der Vorstellung, daß ein Gen an einem Locus auf jedem Chromosom eines Chromosomenpaares alle Antigene des Rh-Systems steuert. Die zwei allelen Gene können homo- bzw. heterozygot sein. Von jedem dieser Gene existieren zahlreiche Allele.

Aufgrund neuerer Erkenntnisse neigt man dazu, sich das Rh-System als Ergebnis einer Steuerung durch Hunderte von sog. Codons, kleiner Geneinheiten, vorzustellen, die sich gegenseitig beeinflussen.

Die Antigene des Rh-Systems werden als C, c, D, E und e bezeichnet. Der Nachweis eines d-Antigens konnte bisher nicht erbracht werden. Neben diesen am häufigsten vertretenen Antigenen existieren noch verschiedene Antigenvarianten. Die größte antigene Wirksamkeit besitzt der Faktor D. Als Rh-positiv bezeichnet man solche Individuen, deren Erythrozyten das Antigen D besitzen, als rh-negativ diejenigen, denen diese antigene Eigenschaft D fehlt.

MNSSs-System: Die Vererbung des MNSSs-Blutgruppensystems ist das Ergebnis einer polyphänen Genwirkung. Die mit Hilfe tierischer Antiseren nachgewiesenen drei Erythrozytentypen M, N und MN lassen sich durch Behandlung mit menschlichen Immunsereen in eine weitere Eigenschaft tragende (S) bzw. nicht tragende (s) untergliedern. Die je zwei Eigenschaften der daraus resultierenden vier möglichen Merkmale MS, Ms, NS und Ns werden jeweils durch ein Gen gesteuert und unterliegen im Falle der Heterozygotie einem kombinantem Erbgang. Die Genloci des MNSSs-Systems werden auf dem Chromosom Nr. 4 vermutet.

Kell-System, Duffy-, Kidd-Gruppen: Die mit spezifischen Antiseren nachweisbaren Faktoren Kell (K) und Cellano (k) können einzeln oder gemeinsam vorhanden sein, was beweist, daß die beiden Systeme als Allelomorphe aufzufassen sind und kombinant vererbt werden.

Hinsichtlich der Erbverhältnisse der Duffy-Gruppen, bei denen es sich um ein Zweifaktorensystem mit den Faktoren  $Fy^a$  und  $Fy^b$  handelt, bzw. der Kidd-Gruppen mit den Faktoren  $Jk^a$  und  $Jk^b$  bestehen weitgehende Ähnlichkeiten zu dem für das Kell-System maßgeblichen Erbgang.

Gc-Faktor: Die im Hinblick auf die Vererbung der Gc-Gruppen aufgestellte Theorie basiert auf der Annahme eines durch die zwei Allele  $Gc^1$  und  $Gc^2$  gesteuerten autosomalen, kodominanten Erbganges. Dadurch sind die drei mit Hilfe der Immunelektrophorese gefundenen Phänotypen Gc 1-1, Gc 2-1 und Gc 2-2 zu erklären, deren Nomenklatur als Hinweis auf die unterschiedliche Wanderungsgeschwindigkeit zu werten ist.

Haptoglobine: Die wie die Gc-Gruppen ebenfalls in der  $a_2$ -Globulinfraktion wandernden Haptoglobine werden nach den Mendel'schen Gesetzen kombinant durch ein Paar autosomaler Allele  $Hp^1$  und  $Hp^2$  vererbt. Die aufgrund ihrer unterschiedlichen Bandenstruktur definierten Phänotypen werden in Analogie zu den Gc-Gruppen entsprechend mit Hp 1-1, Hp 2-1 und Hp 2-2 benannt. Hauptsächlicher Bildungsort beider Serumeiweißgruppen ist die Leber.

Nachzutragen ist die Tatsache, daß die soeben erwähnten Serumgruppen keine Assoziation zu Blutgruppen aufweisen. Bei den vorher erwähnten Blutgruppenmerkmalen gilt diese uneingeschränkte Feststellung für das Kell- und Kidd-System.

Hinsichtlich der Blutgruppengenloci auf verschiedenen Autosomen lassen sich aufgrund von wissenschaftlichen Veröffentlichungen zu diesem Thema folgende Angaben machen: Die für die MNSs-Eigenschaften verantwortlichen Gene werden auf dem Chromosom Nr. 4 und die das Duffy-System prägenden auf dem Chromosom Nr. 1 vermutet. Die für die Haptoglobine und Gc-Vererbung zuständigen Gene werden mit den Chromosomen Nr. 16 und 20 in Verbindung gebracht.

Phosphoglucumutase (PGM): Mit der Methode der Stärkegelelektrophorese läßt sich die PGM in mehrere Fraktionen zerlegen, die in erster Linie durch die drei Phänotypen  $PGM^1$ ,  $PGM^{2-1}$  und  $PGM^{2-2}$  charakterisiert sind. Sie gehören zum Locus  $PGM_1$  mit zwei kodominanten Allelen  $PGM^1$  und  $PGM^2$ . Darüberhinaus existieren als wei-

tere Genorte  $\text{PGM}_2$  und  $\text{PGM}_3$  mit bislang bekannten 5 bzw. 2 kombinanten Genen.

Adenylatkinase (AK): Der mittels Stärkegelelektrophorese nachgewiesene genetisch gesteuerte Polymorphismus der AK kommt in mehreren verschiedenen Isoenzymmustern zum Ausdruck. Die neben den drei am häufigsten beobachteten Phänotypen AK 1-1, AK 2-1 und AK 2-2 beschriebenen weiteren Phänotypen AK 3-1, AK 4-1 und AK 3-2 treten jedoch nur äußerst selten auf, zwingen aber zu einer Erweiterung des ursprünglichen formalgenetischen Modells mit zwei kodominanten allelen Genen  $\text{AK}^1$  und  $\text{AK}^2$  auf einem autosomalen Locus um die Gene  $\text{AK}^3$  und  $\text{AK}^4$ .

Adenosindesaminase (ADA): Die bisher bekannten fünf Phänotypen der ADA ADA 1, ADA 2-1, ADA 2, ADA 3-1 und ADA 4-1 setzen die genetische Determinierung durch die vier Allele  $\text{ADA}^1$ ,  $\text{ADA}^2$ ,  $\text{ADA}^3$  und  $\text{ADA}^4$  an einem autosomalen Locus voraus.

Saure Erythrozyten-Phosphatase (SEP): Die Auftrennung der SEP in ihre Isoenzymproteine, die aufgrund ihrer unterschiedlichen Wanderungsgeschwindigkeit als A, AB, AC, B und BC sowie C benannt werden, legt die Annahme dreier kodominanter alleler Gene eines autosomalen Locus  $\text{Ph}^A$ ,  $\text{Ph}^B$  und  $\text{Ph}^C$  nahe, zu denen allerdings noch die selteneren Gene  $\text{Ph}^r$  und  $\text{Ph}^d$  hinzukommen, die für weitere Isoenzymfraktionen verantwortlich sind.

### 3. Funktion der Enzyme im Stoffwechsel

PGM: Die zu der Gruppe der Phosphotransferasen gehörende PGM katalysiert die Phosphorylierung zwischen den Positionen 1 und 6 der Glucose unter Zwischenschaltung mehrerer katalytisch wirkender Substanzen.

AK: Die AK nimmt insofern eine bedeutende Stellung im Gesamtstoffwechsel ein, als in ihrer Gegenwart aus zwei Molekülen ADP ein Molekül AMP und ein Molekül ATP entstehen, welches "durch Spaltung und Resynthetisierung als Coenzym in energieliefernden Stoffwechselreaktionen wirkt und als Ausgangspunkt für chemische Energie anzusehen ist" (BAUER et al., 1972).

ADA: Die ADA spielt bei der Desaminierung der Adeninderivate eine entscheidende Rolle, indem sie das Adenosin in das Oxyderivat Hypoxanthosin umwandelt.

SEP: Die sauren Phosphatasen gehören zu einer Reihe hydrolytischer Enzyme, die verschiedene Phosphatester zu spalten vermögen. Als Phosphomonoesterase spalten sie nur Monoesterbindungen bei einem pH-Optimum um 5. In der Klinik sind sie von diagnostischer Bedeutung im Zusammenhang mit pathologischen Prozessen.

#### V. MATERIAL UND METHODE

Von einem 38 weibliche und 43 männliche Probanden umfassenden Beobachtungsgut im nordhessischen Raum wurden zwecks daktyloskopischer Untersuchungen Fingerbeeren-, Hand- und Fußabdrücke gewonnen. Die mittels Graphitstaub geschwärzten Volarflächen sämtlicher Fingerendglieder wurden auf ca. 1,5 cm breite Tesafilmstreifen von annähernd doppelter Länge abgedrückt und auf lichtundurchlässiges Papier aufgeklebt. Zur Färbung von Palma und Planta bedienten wir uns einer mit einem feinen, gleichmäßigen Farbstoffilm beschickten Hartgummiwalze. Bei der Anfertigung der palmaren Abdrücke wurden die mit schwarzer, wasserlöslicher Paste bestrichenen Handflächen im Bereich der Fingergrundglieder auf einen über einer leeren Flasche liegenden Bogen Abdruckpapier aufgelegt und unter leichtem, auf den Handrücken ausgeübten Druck über diese als Unterlage dienende Flasche abgerollt. Um eventuell am ulnaren Handrand gelegene Triradien zu registrieren, erfolgte jeweils noch eine zusätzliche Abdrucknahme dieser Region. Das bei derjenigen der Planta angewandte Verfahren bestand in einem vorsichtigen Aufsetzen der geschwärzten Fußsohle auf einen auf weicher Unterlage liegenden Bogen Abdruckpapier, der sodann dem fibularen Fußrand zwecks Berücksichtigung eventuell dort lokalisierter Triradien angelegt wurde.

Von sämtlichen Probanden wurden Karyogramme erstellt. Die cytogenetische Differenzierung aus venösen Blutkulturen nach von MOORHEAD et al. (1960) angegebenen Richtlinien ergab bei dem vorliegenden Untersuchungsgut 71 freie Trisomien des Chromosoms 21 sowie jeweils fünf Fälle von balancierter (D/G-Transl.) und nicht balancierter Translokation (3 D/G-, 2 G/G- Transl.). Von den fünf Fällen mit nicht kompensierter Translokation erwiesen sich nach entsprechenden Untersuchungen von Eltern und Geschwi-

stern zwei als mutationsbedingt, während bei zwei weiteren in der Elterngeneration die Form der balancierten Translokation vorlag. Eine weitere Abklärung des fünften Falles war nicht möglich.

Die Auswertung der erythrozytären Blutgruppenmerkmale ABO, MNSS, Rh, Kell, Kidd sowie Duffy erfolgte mittels serologischer AG/AK-Reaktionen. Die Merkmale  $Fy^b$  und  $Jk^b$  wurden indirekt nach Ausschluß der Faktoren  $Fy^a$  und  $Jk^a$  ermittelt, da lediglich für deren Nachweis ausreichende Serummengen zur Verfügung stehen.

Der Nachweis des erblichen Polymorphismus der Serumeiweißkörper gelang mit der Stärkegel- bzw. Immunelektrophorese und auch die Klassifizierung der Isoenzym polymorphismen der Erythrozyten wurde durch stärkegelelektrophoretische Methoden ermöglicht (HOPKINSON et al., 1963; SPENCER et al., 1964; KIRCHBERG et al., 1970).

Um etwaige Differenzen zwischen den jeweils miteinander verglichenen Materialien als signifikant und somit nicht zufallsbedingt zu verifizieren, kommt in der vorliegenden Untersuchung als entsprechende Prüfmethode der  $\chi^2$ -Test zur Anwendung. Neben den jeweiligen  $\chi^2$ -Werten ist die Berücksichtigung der Zahl der Freiheitsgrade (F) bedeutungsvoll, denn erst die Kenntnis dieser beiden Größen erlaubt Rückschlüsse auf das Ausmaß der Wahrscheinlichkeit (P) der Abweichung von der Erwartung. Die Wahrscheinlichkeit, mit der irgendeine Abweichung zwischen beobachtetem und erwartetem Verhältnis zufallsbedingt ist, wurde für viele Werte von  $\chi^2$  ermittelt und kann direkt aus Tabellen ersehen werden. Dabei werden Signifikanzen im Bereich zwischen 0,05 und 0,01 als zweifelhaft bezeichnet, während eine statistische Signifikanz bei einer Wahrscheinlichkeit von weniger als 0,01 vorliegt. Die für die Träger von Translokationen ermittelte Merkmalsverteilung bleibt wegen des geringen Umfangs des diesbezüglichen Materials von einem Vergleich unter den Bedingungen des  $\chi^2$ -Tests ausgenommen. Das in den nachfolgenden Tabellen zu Vergleichszwecken mit den eigenen Befunden herangezogene Material verschiedener in- und ausländischer Autoren unterlag nur in wenigen Fällen (BERG, BRYANT et al.; GREYERZ-GLOOR et al.) einer cytogenetischen Differenzierung. Da jedoch ca. 95% aller Mongoloiden Träger einer freien Trisomie 21 sind, ist m.E. eine Gegenüberstellung unter Vernachlässigung der verbleibenden, selte-

neren cytogenetischen Formen des DOWN-Syndroms durchaus vertretbar.

## VI. BEFUNDE BEI TRISOMIEMONGOLOIDEN UND DEREN DISKUSSION

### 1. Fingerbeeren

#### a) Qualitative Merkmale

Im Zusammenhang mit der seit ca. 15 Jahren bestehenden Möglichkeit eines zytogenetischen Nachweises chromosomaler Aberrationen gewann die im wissenschaftlichen Schrifttum zunächst von CUMMINS (1936, 1939) publizierte Beobachtung spezieller morphologischer Abweichungen in der Struktur des Hautleistensystems bei Mongoloiden eine wachsende Bedeutung. Zahlreiche weitere Untersuchungen dieses Teilaspekts des Mongolismus und entsprechender Hautfurchenbilder scheinen die ursprüngliche Vermutung zu bestätigen, daß zwischen Chromosomenaberrationen, insbesondere dem LDS, und dem Hautleisten- und -furchensystem unmittelbare Beziehungen existieren.

Eine Prüfung der daraus resultierenden diagnostischen Möglichkeiten anhand einer umfassenden Befundung des Hautleisten- und -furchensystems ist Gegenstand der vorliegenden Untersuchung, die darüberhinaus auch eine Differenzierung der verschiedenen zytogenetischen Formen des Mongolismus unter Verwendung von Merkmalen der Papillarleisten und Hautfurchen anstrebt.

Im Hinblick auf das relativ häufige Zusammentreffen von Mongolismus und hämatologischen Erkrankungen in Form akuter oder unreifzelliger Leukämien erscheint in Anbetracht der o.a. diagnostischen Fragestellungen eine Erweiterung des Untersuchungsspektrums auf hämatologische und enzymatische Befunde angebracht, die in Ergänzung bisher bekannter Ergebnisse zur Vervollständigung der Befunderhebung beitragen und evtl. mögliche diagnostische Fingerzeige geben können.

Tab. 1 zeigt die prozentuale Verteilung der Papillarbemusterung unter Zugrundelegung von WENDT (1963) stammender Vorschläge einer einheitlichen Befundbeschreibung der Fingerbeerenmuster. Bei Zuordnung der sieben Mustertypen zu den drei ursprünglichen Grundtypen ergibt sich in weitgehender Übereinstimmung mit früheren Untersuchungsergebnissen (CUMMINS, 1939; WALKER, 1957; GEIPEL, 1961; BECKMAN et al., 1962; HOLT, 1964) das für Mongoloide charakteristische Bild einer exzessiven Zunahme ulnarer Schleifenmuster bei gleichzeitiger beträchtlicher Reduzierung der verbleibenden Musterbildungen. Der prozentuale Anteil der Bögen an der Gesamtbemusterung der Fingerbeeren liegt mit 2,12% geringgradig unter dem Wert, der für das Auftreten von Radialschleifen repräsentativ ist (3,7%). Die Wirbel rangieren mit insgesamt 14,33% an zweiter Stelle der Häufigkeitsskala, allerdings mit überaus deutlichem Abstand zu dem dominierenden Musterbild, den ulnaren Schleifen (80,13%). Diese stellen bei 28,9% sämtlicher männlichen und 18% sämtlicher weiblichen Probanden die ausschließliche Papillarbemusterung dar, eine Tatsache, die entsprechende, von HOLT (1964) publizierte Ergebnisse bestätigt.

| Muster  | Geschlecht |      | Muster      | Geschlecht |       |
|---------|------------|------|-------------|------------|-------|
|         | m          | w    |             | m          | w     |
| B       | 2.6        | 1.2  | S uln.      | 68.65      | 75.41 |
| Bs      | 6.52       | -    | Sw/DSw rad. | 0.73       | 0.6   |
| Sb rad. | 0.26       | 0.3  | Sw/DSw uln. | 9.42       | 4.22  |
| Sb uln. | 0.78       | 0.6  | Ws/DWs      | 4.06       | 5.12  |
| S rad.  | 1.56       | 3.91 | W/DW        | 10.2       | 8.45  |

Tab. 1a Proz. Angaben über die Verteilung der Mustertypen bei Trisomie-mongoloiden. Errechnet für 38 männl. und 33 weibl. Probanden.

| Muster      | rechte Hand |      |      |      |      | linke Hand |      |      |      |      |
|-------------|-------------|------|------|------|------|------------|------|------|------|------|
|             | I           | II   | III  | IV   | V    | I          | II   | III  | IV   | V    |
| m(n=58)     | -           | 2.6  | 2.6  | -    | 2.6  | 5.2        | 2.6  | 5.2  | 5.2  | -    |
| B           |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w(n=33)     | 3.0         | -    | -    | -    | -    | 6.0        | 3.0  | -    | -    | -    |
| m           | -           | -    | -    | -    | -    | 5.2        | -    | -    | -    | -    |
| Bs          |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | -           | -    | -    | -    | -    | -          | -    | -    | -    | -    |
| m           | -           | -    | -    | -    | -    | -          | 2.6  | -    | -    | -    |
| Sb rad.     |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | -           | -    | -    | -    | -    | -          | -    | 3.0  | -    | -    |
| m           | -           | -    | -    | -    | -    | 2.6        | 2.6  | -    | -    | 2.6  |
| Sb uln.     |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | -           | -    | -    | -    | -    | -          | -    | -    | -    | 6.0  |
| m           | -           | -    | -    | 2.6  | 5.2  | -          | 7.8  | -    | -    | -    |
| S rad.      |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | -           | 3.0  | -    | 9.0  | 3.0  | -          | 6.0  | -    | 12.1 | 6.0  |
| m           | 68.4        | 94.7 | 84.2 | 60.5 | 50.0 | 55.2       | 78.9 | 71.0 | 52.6 | 71.0 |
| S uln.      |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | 75.7        | 90.9 | 90.9 | 66.6 | 75.7 | 60.6       | 81.8 | 87.8 | 57.5 | 66.6 |
| m           | -           | -    | -    | 2.6  | 2.6  | -          | -    | -    | 2.6  | -    |
| Sw/DSw rad. |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | -           | -    | -    | -    | -    | -          | -    | -    | 3.0  | 3.0  |
| m           | 5.2         | -    | 5.2  | 7.8  | 18.4 | 7.8        | 2.6  | 7.8  | 21.0 | 18.4 |
| Sw/DSw uln. |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | 3.0         | -    | 3.0  | -    | 6.0  | -          | 3.0  | 3.0  | 12.1 | 12.1 |
| m           | 10.5        | 2.6  | -    | 5.2  | 7.8  | 10.5       | -    | 2.6  | 7.8  | 2.6  |
| Ws/DWs      |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | -           | 3.0  | 3.0  | 12.1 | 9.0  | 12.1       | 3.0  | 3.0  | 3.0  | 3.0  |
| m           | 15.6        | -    | 7.8  | 21.0 | 13.1 | 13.1       | 2.6  | 13.1 | 10.5 | 5.2  |
| W/DW        |             |      |      |      |      |            |      |      |      |      |
| w           | 18.1        | 3.0  | 3.0  | 12.1 | 6.0  | 21.2       | 3.0  | 3.0  | 12.1 | 3.0  |

Tab. 1b Proz. Häufigkeit der Mustertypen bei Trisomiemongoloiden unter Berücksichtigung der Fingerverteilung.

| Autor               | n   | Papillarmuster |      |       |      |
|---------------------|-----|----------------|------|-------|------|
|                     |     | W              | R    | U     | B    |
| Cummins (1939)      | 54  | 19.8           | 2.2  | 75.4  | 2.2  |
| Jelgersma<br>(1953) | 161 | 11.5           | 1.5  | 83.5  | 2.9  |
| Erne (1953)         | 140 | 16.0           | 83.0 |       | 1.0  |
|                     | 60  | 19.9           | 80.8 |       | 1.2  |
| Walker (1957)       | 177 | 20.2           | 2.6  | 74.9  | 2.3  |
| Geipel (1961)       | 100 | 21.8           | 1.9  | 75.3  | 1.0  |
| Beckman (1962)      | 89  | 12.1           | 1.5  | 84.5  | 1.9  |
| Malky (1963)        | 96  | 14.0           | 2.1  | 79.8  | 4.2  |
| Holt (1964)         | 310 | 12.68          | 1.77 | 82.81 | 2.74 |
| Bünger (1974)       | 71  | 14.33          | 3.7  | 80.13 | 2.12 |

Tab. 1c Proz. Verteilung der Papillarmuster bei Trägern des Langdon-Dorn-Syndroms

Eine Gegenüberstellung der bisherigen und vergleichbarer, an gesunden Kontrollpersonen ermittelter Werte (WENDT, 1963) (Tab. 2) ergibt aufgrund der bei dem mongoloiden Untersuchungsgut beobachteten quantitativen Verschiebung im Auftreten der einzelnen Grundmuster eine signifikante Differenz gegenüber der Norm. (Tab. 3d) Sie muß als unmittelbarer Ausdruck des bei der Mehrzahl der Finger außerhalb des Zufallsbereichs liegenden Unterschiedes der Papillarbemusterung gewertet werden, der, generell gesehen, aus der quantitativ andersartigen und für Mongoloide typischen Fingerbeerenbemusterung resultiert. Lediglich am linken Daumen sowie den beiden Kleinfingern weisen mongoloides Kollektiv und gesundes Vergleichsmaterial eine weitgehende Konformität der Musterverteilung auf.

Tab. 2 Proz. Verteilung der Papillarmuster bei Kontrollpersonen.

| Autor                    | Muster | Finger |      |      |      |      |      |      |      |      |      |
|--------------------------|--------|--------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
|                          |        | I      |      | II   |      | III  |      | IV   |      | V    |      |
|                          |        | re     | li   | re   | li   | re   | li   | re   | li   | re   | li   |
| Walker (1957)<br>n=328   | W      | 38.6   | 30.8 | 35.7 | 33.4 | 19.4 | 17.4 | 46.6 | 36.9 | 14.6 | 12.0 |
|                          | U      | 57.3   | 62.7 | 31.1 | 36.3 | 70.9 | 71.4 | 52.0 | 60.2 | 84.0 | 85.4 |
|                          | R      | 0.8    | 0.8  | 20.3 | 19.4 | 3.4  | 2.6  | 0.3  | 0.9  | 0.3  | 0.1  |
|                          | B      | 3.3    | 5.8  | 12.9 | 10.9 | 6.3  | 8.6  | 1.1  | 3.0  | 1.1  | 2.6  |
| Cummins (1961)<br>n=5000 | W      | 41.4   | 29.4 | 30.8 | 28.2 | 16.6 | 16.2 | 41.0 | 27.8 | 13.8 | 9.0  |
|                          | U      | 55.9   | 65.9 | 32.3 | 38.1 | 74.8 | 73.3 | 55.6 | 68.9 | 85.5 | 89.8 |
|                          | R      | 0.2    | 0.2  | 26.0 | 23.4 | 2.5  | 2.5  | 1.5  | 0.5  | 0.2  | -    |
|                          | B      | 2.5    | 4.5  | 10.8 | 10.4 | 6.1  | 8.0  | 1.9  | 2.8  | 0.5  | 1.2  |
| Wendt (1963)<br>n=3670   | W      | 43.8   | 33.4 | 34.3 | 32.1 | 18.4 | 18.1 | 47.1 | 36.1 | 15.6 | 11.4 |
|                          | B      | 2.8    | 4.8  | 10.7 | 11.5 | 6.9  | 8.6  | 2.3  | 2.5  | 1.5  | 1.7  |
| Smith (1966)<br>n=200    | W      | 34.5   | 26.5 | 31.0 | 27.5 | 15.0 | 14.0 | 47.0 | 30.0 | 12.0 | 12.5 |
|                          | U      | 61.5   | 67.0 | 37.0 | 43.0 | 72.5 | 76.5 | 51.0 | 65.5 | 86.5 | 84.5 |
|                          | R      | -      | -    | 19.0 | 18.5 | 1.5  | 1.0  | -    | 1.0  | 1.0  | 1.5  |
|                          | B      | 4.0    | 6.5  | 13.0 | 11.0 | 11.0 | 8.5  | 2.0  | 3.5  | 0.5  | 1.5  |

Diese Aussage ist jedoch im Hinblick auf die Papillarbemusterung von Digit V gegenstandslos, sofern man die von WENDT nicht berücksichtigte Trennung zwischen radialen und ulnaren Schleifen anhand anderweitigen Vergleichsmaterials mit ins Kalkül zieht. Die entsprechenden Untersuchungen von WALKER (1957), BECKMAN et al. (1962), HOLT (1964) und BRYANT et al. (1970) zeigen vielmehr in Übereinstimmung mit den vorliegenden Befunden, daß das Maximum im Vorkommen von Radialschleifen bei Mongoloiden auf Digit IV und V verschoben ist. Diese Tatsache ist insofern diagnostisch bedeutungsvoll, als bei Normalen bevorzugt Digit II Radialschleifen trägt, die sich, wenn vorhanden, meist nur in Einzahl finden.

Über die Fingerverteilung der verschiedenen Mustertypen gibt Tab 3a-d Aufschluß.

| Muster |    | Finger |      |      |      |      |      |      |      |      |      |
|--------|----|--------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
|        |    | I      |      | II   |      | III  |      | IV   |      | V    |      |
|        |    | m      | w    | m    | w    | m    | w    | m    | w    | m    | w    |
| W      | re | 26.1   | 18.1 | 2.6  | 6.0  | 7.8  | 6.0  | 26.2 | 24.2 | 20.9 | 15.0 |
|        | li | 23.6   | 33.3 | 2.6  | 6.0  | 15.7 | 6.0  | 18.3 | 15.1 | 7.8  | 6.0  |
| B      | re | -      | 3.0  | 2.6  | -    | 2.6  | -    | -    | -    | 2.6  | -    |
|        | li | 10.4   | 6.0  | 2.6  | 3.0  | 5.2  | -    | 5.2  | -    | -    | -    |
| U      | re | 73.6   | 78.7 | 94.7 | 90.9 | 89.4 | 93.9 | 68.3 | 66.6 | 68.4 | 81.7 |
|        | li | 65.6   | 60.6 | 84.1 | 84.8 | 78.8 | 90.8 | 83.6 | 69.6 | 92.0 | 84.7 |
| R      | re | -      | -    | -    | 3.0  | -    | -    | 5.2  | 9.0  | 7.8  | 3.0  |
|        | li | -      | -    | 10.4 | 6.0  | -    | 3.0  | 2.6  | 15.1 | -    | 9.0  |

Tab. 3a Angaben über die proz. Häufigkeit der Grundmustertypen bei Trisomiemongoloiden, nach Seite und Geschlecht getrennt (m=38;w=33).

| Autor                  | Muster | Finger |       |       |       |       |
|------------------------|--------|--------|-------|-------|-------|-------|
|                        |        | I      | II    | III   | IV    | V     |
| Cummins (1939)<br>n=54 | F      | 20.55  | 13.9  | 13.9  | 30.55 | 13.9  |
|                        | B      | 3.75   | 1.9   | 0.95  | 3.75  | 2.3   |
|                        | U      | 69.45  | 83.3  | 85.2  | 60.2  | 76.7  |
|                        | R      | -      | 0.95  | -     | 5.55  | 4.65  |
|                        | M      | 24.15  | 13.4  | 12.45 | 32.3  | 18.6  |
| Walker (1957)<br>n=177 | B      | 3.75   | 2.35  | 1.1   | 2.85  | 1.4   |
|                        | U      | 71.8   | 82.55 | 84.95 | 51.45 | 76.25 |
|                        | R      | 0.35   | 2.0   | 1.4   | 5.4   | 3.75  |
|                        | W      | 22.9   | 10.1  | 11.7  | 34.6  | 20.7  |
|                        | B      | 44.5   | 33.3  | -     | 11.1  | 11.1  |
| Geipel (1961)<br>n=92  | W      | 12.65  | 5.16  | 5.76  | 24.33 | 15.15 |
|                        | R      | 6.31   | 3.99  | 1.45  | 1.62  | 0.19  |
|                        | U      | 60.7   | 89.29 | 91.93 | 68.5  | 83.22 |
|                        | R      | 0.22   | 1.54  | 0.8   | 4.09  | 1.3   |
|                        | W      | 12.65  | 5.16  | 5.76  | 24.33 | 15.15 |

| Autor                 | Muster | Finger |       |      |       |       |
|-----------------------|--------|--------|-------|------|-------|-------|
|                       |        | I      | II    | III  | IV    | V     |
| Smith (1966)<br>n=195 | W      | 25.8   | 11.1  | 12.6 | 23.4  | 12.1  |
|                       | B      | 3.1    | 3.1   | 1.3  | 2.6   | 2.1   |
|                       | U      | 71.2   | 53.9  | 36.2 | 61.7  | 24.6  |
|                       | R      | -      | 1.8   | -    | 4.9   | 1.3   |
| Bryant (1970)<br>n=53 | W      | 32.1   | 5.65  | 9.45 | 23.55 | 20.8  |
|                       | B      | 2.85   | 0.95  | -    | 0.95  | 0.95  |
|                       | U      | 64.15  | 92.45 | 90.6 | 66.95 | 70.75 |
|                       | R      | 0.95   | 0.95  | -    | 3.5   | 7.55  |

Tab. 3b Die proz. Verteilung der Papillarmuster bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms im internationalen Schrifttum.



| Muster  | Finger |      |      |      |       |
|---------|--------|------|------|------|-------|
| re + li | I      | II   | III  | IV   | V     |
| W       | 25.27  | 4.3  | 8.87 | 20.9 | 12.42 |
| B       | 4.85   | 2.05 | 1.95 | 1.3  | 0.65  |
| U       | 69.6   | 88.6 | 88.2 | 72.0 | 81.7  |
| R       | -      | 4.85 | -    | 7.97 | 4.95  |

Tab. 3c Proz. Verteilung der Papillarmuster bei Trisomiemongoloiden (m:n=38;w:n=33).

|        |             |     |                 |                |
|--------|-------------|-----|-----------------|----------------|
| Rechts | Finger      | I   | $\chi^2=14.37$  | P 0.001        |
|        |             | II  | $\chi^2=43.78$  | P 0.001        |
|        |             | III | $\chi^2=10.65$  | P 0.01         |
|        |             | IV  | $\chi^2=16.57$  | P 0.001        |
|        |             | V   | $\chi^2= 0.38$  | P=0.8 - 0.9    |
| Links  | Finger      | I   | $\chi^2= 2.51$  | P=0.2 - 0.3    |
|        |             | II  | $\chi^2=38.07$  | P 0.001        |
|        |             | III | $\chi^2= 6.95$  | P=0.02 - 0.05  |
|        |             | IV  | $\chi^2=11.23$  | P=0.001 - 0.01 |
|        |             | V   | $\chi^2= 2.67$  | P=0.2 - 0.3    |
|        | Finger I- X |     | $\chi^2=100.02$ | P 0.001        |

Tab. 3d

Aus ihr geht hervor, daß Wirbel bevorzugt an Digit I und IV und lediglich vereinzelt an Digit II auftreten.

Im Kontrollkollektiv hingegen ist dieser Mustertyp an Digit I, II und IV in etwa  $\frac{1}{3}$  der Fälle vertreten und kommt lediglich an den restlichen Fingern weitaus seltener vor.

Eine maximale Bogenbemusterung bei Mongoloiden weist Digit I auf, während die restlichen Finger hinsichtlich dieses Merkmals kontinuierlich abfallende Werte zeigen, wie es im wesentlichen auch für das Vergleichsmaterial charakteristisch ist, allerdings mit dem feinen Unterschied, daß hier gegenüber den Befunden bei Mongoloiden Digit II die führende Position in der Frage der Bogenbemusterung eingenommen hat.

Für Digit II, III und mit geringen Abstrichen auch V stellt die ulnare Schleife die nahezu repräsentative Musterform dar, in der Kontrollgruppe von WALKER (1958) dagegen gilt diese ausschließliche Feststellung nur für Digit V, für Digit III und I allerdings schon mit gewissem Vorbehalt.

Diese soeben für Probanden mit Trisomie 21 als typisch geschilderten Befunde korrelieren in weitgehenden Einzelheiten mit vergleichbaren Beobachtungen des internationalen Schrifttums (CUMMINS, 1939; WALKER, 1957; GEIPEL, 1961; BECKMAN et al., 1962; HOLT, 1964; SMITH et al., 1966; GREYERZ-GLOOR et al., 1969 und BRYANT et al., 1970).

Neben den aus den einzelnen Tabellen ersichtlichen Seitenunterschieden lassen sich gewisse Gesetzmäßigkeiten im Hinblick auf ein geschlechtsspezifisches Verhalten der Papillarmusterverteilung anhand folgender Vergleiche konstatieren: So ist die Wirbelhäufigkeit in der Trisomiegruppe an Digit III beim männlichen Geschlecht nahezu doppelt so hoch wie beim weiblichen. Ein entsprechender, die Bögen betreffender Vergleich weist ebenfalls eine eindeutige Bevorzugung des männlichen Geschlechts an Digit III-V aus. Das weibliche Krankengut zeigt lediglich hinsichtlich des Auftretens radialer Schleifen an Digit IV den nahezu dreifachen Wert der ansonsten für männliche Probanden repräsentativen Musterhäufigkeit.

Die Kontrollpopulation (WENDT, 1963) läßt der Trisomiegruppe ähnliche, weitgehende Differenzen geschlechtsspezifischer Art im Hinblick auf die jeweilige Fingerverteilung einzelner Mustertypen allerdings ebensowenig erkennen wie entsprechende, von HOLT (1964) und SMITH et al. (1966) an mongoloiden Probanden ermittelte Ergebnisse, so daß die anhand der vorliegenden Untersuchung festgestellten Differenzen zunächst als rein zufällige Nebenfunde zu werten sind, die an zusätzlichen Stichproben einer weiteren Bestätigung bedürfen.

Der ursächliche Zusammenhang zwischen prozentualer Häufigkeit einzelner Papillarmuster und individuellem Musterwert (i.M.) erlaubt direkte Rückschlüsse auf die zwischen Kontrollpopulation und mongoloidem Kollektiv bestehenden Differenzen hinsichtlich der gemittelten Werte des i.M.

Die eingangs für Mongoloide als charakteristisch erwähnte Vermehrung ulnarer Schleifen bei gleichzeitiger beträchtlicher Verminderung der Wirbel- und Bogenmuster schlägt sich in gegenüber der Norm (m.: 47,4; w.: 46,0, WENDT, 1963) deutlich erniedrigten Durchschnittswerten bei Trägern des LDS (m.: 44,0; w.: 40,6) nieder. Die bei letzteren beobachteten Geschlechtsunterschiede beruhen auf der größeren Häufigkeit von Wirbeln und Bögen beim männlichen Geschlecht.

Die prozentuale Verteilung des individuellen Musterwertes (i.M.) auf sämtliche Klassen zeigt Tab. 4. Bei den mongoloiden Probanden läßt sich eine auffallende Verlagerung des Schwergewichts auf die unteren Werte bis einschließlich 42 feststellen. Der Anteil der unterhalb dieses Grenzwertes ermittelten Prozentzahlen beläuft sich bei den Mongoloiden auf 56,2%, während der entsprechende Wert der Kontrollgruppe bei 37% liegt. Diese unterschiedliche Konstellation ist ein beredter Ausdruck für die anhand der Klasseneinteilung zu beobachtende signifikante Differenz zwischen beiden Gruppen ( $\chi^2 = 25,17$ ;  $P = 0,0015$ ).

Die Häufigkeit doppelzentrischer Muster wird aus Tab. 5 ersichtlich. In ihre Berechnung gehen die folgenden Mustertypen ein: DW, DWs und DSw. Die erwähnten Prozentzahlen beziehen sich auf sämtliche Muster der betreffenden Finger. Bei den männlichen Probanden des gesunden Vergleichsmaterials (WENDT, 1963) treten

| Individ. Musterwert | Tris.-mongoloide |                   | Kontrollen (Wendt 1963) |             |
|---------------------|------------------|-------------------|-------------------------|-------------|
|                     | m(n=33)          | w(n=33) m+w(n=71) | m(n=2012) w(n=1667)     | m+w(n=3679) |
| 10 - 12             | -                | - -               | 0.3                     | 0.2         |
| 13 - 17             | -                | - -               | 0.5                     | 0.6         |
| 18 - 22             | -                | - -               | 0.9                     | 1.0         |
| 23 - 27             | 2.6              | - 1.3             | 1.5                     | 1.6         |
| 28 - 32             | -                | - -               | 2.2                     | 3.3         |
| 33 - 37             | 7.8              | 9.0 8.4           | 7.0                     | 8.8         |
| 38 - 42             | 44.7             | 48.4 46.55        | 21.7                    | 24.8        |
| 43 - 47             | 13.1             | 18.0 15.55        | 21.4                    | 19.1        |
| 48 - 52             | 21.0             | 15.1 18.05        | 13.3                    | 14.4        |
| 53 - 57             | 5.2              | 3.0 4.1           | 12.0                    | 11.0        |
| 58 - 62             | 2.6              | 3.0 2.8           | 10.0                    | 7.6         |
| 63 - 67             | 2.6              | - 1.3             | 6.9                     | 4.8         |
| 68 - 70             | -                | 3.0 1.5           | 2.3                     | 2.6         |

Tab. 4 Die Proz. Verteilung des individuellen Musterwertes bei Tris.-mongoloiden und Kontr.

## Finger

## Tris.-mong.

Kontrollen(Wendt 1963)

 $m(n=38)$     $w(n=33)$     $m+w(n=71)$     $m(n=2103)$     $w(n=1567)$     $m+w(n=3670)$ 

|         |       |      |       |      |      |      |
|---------|-------|------|-------|------|------|------|
| R 1     | 20.9  | 9.0  | 14.95 | 30.9 | 26.7 | 29.1 |
| 2       | 2.6   | 6.0  | 4.3   | 15.8 | 13.7 | 14.9 |
| 3       | 10.4  | 9.0  | 9.7   | 8.3  | 6.5  | 7.5  |
| 4       | 2.6   | 9.0  | 5.8   | 12.1 | 7.5  | 10.1 |
| 5       | 18.2  | 3.0  | 10.6  | 7.6  | 4.2  | 6.2  |
| R 1 - 5 | 10.9  | 7.2  | 9.05  | 14.9 | 11.7 | 13.6 |
| L 1     | 28.8  | 27.2 | 28.0  | 28.2 | 26.7 | 27.5 |
| 2       | 2.6   | 9.0  | 5.8   | 17.5 | 16.1 | 16.9 |
| 3       | 20.9  | 9.0  | 14.95 | 9.5  | 7.4  | 8.6  |
| 4       | 15.6  | 3.0  | 9.3   | 12.7 | 8.5  | 10.9 |
| 5       | 13.1  | 6.0  | 9.55  | 8.2  | 6.6  | 7.5  |
| L 1 - 5 | 16.2  | 10.8 | 13.5  | 15.2 | 13.1 | 14.3 |
| R+L1    | 24.85 | 18.1 | 21.47 | 29.5 | 26.7 | 28.3 |
| 2       | 2.6   | 7.5  | 5.05  | 16.6 | 14.9 | 15.9 |
| 3       | 15.65 | 9.0  | 12.32 | 8.9  | 6.9  | 8.1  |
| 4       | 9.1   | 6.0  | 7.55  | 12.4 | 8.0  | 10.5 |
| 5       | 15.65 | 4.5  | 10.07 | 7.9  | 5.4  | 6.8  |
| R + L   | 13.57 | 9.0  | 11.28 | 15.1 | 12.4 | 13.9 |

Tab. 5 Häufigkeit der Doppelzentrität auf den einzelnen Fingern. Die genannten Prozentzahlen beziehen sich auf sämtliche Muster der betreffenden Finger.

doppelzentrische Musterbildungen in durchweg weitaus höheren Prozentzahlen auf, als es für ihre weiblichen Partner der Fall ist. Die für die Trisomiepatienten repräsentativen Werte lassen ein solch gesetzmäßiges Verhalten nicht erkennen. Lediglich die vergleichsweise Gegenüberstellung der jeweiligen Durchschnittswerte sämtlicher für alle Finger beider Hände errechneten Prozentsätze ergibt im Endeffekt auch hier eine deutliche Bevorzugung männlicher Mongoloider.

Ein weiteres übereinstimmendes Merkmal ist die starke Linksbetonung, die in beiden Gruppen zum Ausdruck kommt.

Divergierende Befunde werden lediglich augenscheinlich hinsichtlich der Bevorzugung einzelner Finger. Stellt man eine sich an den jeweiligen Prozentzahlen der Doppelzentritätshäufigkeit orientierende Rangfolge für die Finger I-V auf, so ergibt sich, abgesehen von der dominierenden Stellung von Digit I innerhalb beider Gruppen, die erwähnenswerte Tatsache einer für Mongoloide typischen Verlagerung der Schwerpunkte auf die Finger III und V, die nach Beobachtungen von WENDT an einem Kontrollkollektiv nur von untergeordneter Bedeutung sind, im Gegensatz zu den dort auf den nächsten Plätzen rangierenden Fingern II und IV.

Eine Analyse der Frage der Doppelzentrität unter dem Gesichtspunkt der bei Mongoloiden quantitativ andersartigen Verteilung der einzelnen Grundmuster bestätigt erwartungsgemäß die bereits bei der Besprechung des i.M. beobachtete Tendenz. Aus der exzessiven Zunahme der Schleifenmuster resultiert eine stärkere Beteiligung des Mustertyps DSw an der doppelzentrischen Papillarbemusterung, so daß der Quotient aus dem Verhältnis von DSw:DW/DWs folgerichtig eine Vergrößerung von 1:4,7 (Kontrollpopulation, WENDT, 1963) auf 1:2 (Mongoloide) erfährt.

Vor der anschließenden Erörterung quantitativer Papillarleistenmerkmale soll noch auf die von MELXNER (1938) als "Zwischenlinien" definierten Bildungen eingegangen werden, die sich bei dem von COHAUSZ et al. (1955) kontrollierten Vergleichsmaterial in 40,7% finden. Ein direkter Vergleich des entsprechenden, für die Trisomiegruppe errechneten Wertes (25,3%) mit dem für das Kontrollkollektiv ermittelten ist jedoch nicht zulässig, da die al-

tersmäßige Zusammensetzung der beiden in Betracht kommenden Gruppen voneinander abweicht, was insofern bedeutungsvoll ist, als mit steigendem Lebensalter die Manifestationsrate der Zwischenlinien größer wird (COHAUSZ et al.).

Die vergleichsweise Gegenüberstellung der beiden unteren Altersgruppen (0-10, 11-20) bestätigt diese Beobachtung: für gesundes Vergleichsmaterial sowie Mongoloide läßt sich mit steigendem Lebensalter eine deutliche Zunahme der Zwischenlinienhäufigkeit dokumentieren (14,0% - 34,9%; 11,7% - 60,0%).

Die für die Kontrollpopulation statistisch gesicherten Geschlechtsunterschiede mit Bevorzugung der männlichen Mitglieder dieses Kollektivs stellen sich bei den Probanden mit Trisomie 21 unter reziproken Vorzeichen dar (m.: 23,6%, w.: 27,2%). Ergänzend muß jedoch hinzugefügt werden, daß, sofern bei den jeweiligen Merkmalsträgern die entsprechende Anzahl zwischenlinienhaltiger Papillarmuster berücksichtigt wird, ihr Anteil bei den männlichen Mongoloiden (42,2%) weitaus größer ist als der der weiblichen (34,4%).

Abweichend von der von COHAUSZ et al. (1955) konstatierten Bevorzugung der rechten Hand findet man bei Betrachtung der durchschnittlichen Zahl der Finger mit Zwischenlinien auf beiden Händen eine stärkere linksseitige Lokalisation. (Tab. 6) Auch hinsichtlich der Fingerverteilung läßt sich ein divergierender Befund erheben: im Gesamtmaterial liegt der Schwerpunkt der Zwischenlinienmanifestation auf Digit IV und V, was bei einer Trennung des Materials nach Geschlechtern ebenfalls für die männlichen Probanden mit Trisomie 21 zutrifft, wohingegen bei den weiblichen Mitgliedern dieses Kollektivs Digit II und III die führende Position innehaben.

| Tris.-mong. | Finger |   |    |     |    |   |   |   |    |     |    |       |
|-------------|--------|---|----|-----|----|---|---|---|----|-----|----|-------|
|             | R      | I | II | III | IV | V | L | I | II | III | IV | V I-X |
| m(n=9)      |        | 4 | 3  | 1   | 5  | 4 |   | 4 | 4  | 2   | 5  | 6 38  |
| w(n=9)      |        | 2 | 5  | 3   | 3  | 2 |   | 2 | 3  | 4   | 3  | 4 31  |
| m+w         |        | 6 | 8  | 4   | 8  | 6 |   | 6 | 7  | 6   | 8  | 10 69 |

Tab. 6 Absol. Zahl der Fingerbeerenmuster mit Zwischenlinien bei Tris.-mongoloiden.

Innerhalb der Kontrollpopulation liegt das Maximum im Vorkommen von Zwischenlinien auf Digit I und nimmt zum fünften Finger hin kontinuierlich ab.

COHAUSZ et al. interpretieren dieses infolge seiner Reproduzierbarkeit gesetzmäßige Verhalten weitgehend als Resultat früherer Untersuchungen von ABEL (1938) und CUMMINS et al. (1943/61). Es lassen sich nämlich nahezu zwanglos enge Korrelationen zwischen dem Verteilungsgrad der Zwischenlinien einerseits und der Breite distaler Fingerglieder bzw. dem jeweiligen Papillarleistenabstand andererseits aufzeigen.

Diese soeben geschilderten Zusammenhänge sind dergestalt, daß sich mit wachsendem Abstand der Papillarleisten bzw. größerer Breite der distalen Fingerglieder die Zahl der Zwischenlinien signifikant erhöht. Abgesehen von einigen Details wird diese von den zitierten Autoren gewählte Interpretation den vorgefundenen Gegebenheiten durchaus gerecht. Auch die zusätzliche Tatsache, daß auf der rechten Hand breitere Papillarleisten zu finden sind, korreliert ebenso mit den an der Kontrollpopulation erhobenen Befunden wie die folgende Erkenntnis, daß die Leistenbreite von Digit I bis V kontinuierlich abnimmt, wobei allerdings Digit IV und V eine ihrer anatomischen Rangfolge konträre Stellung einnehmen (OHLERS et al.).

Sämtliche bisher für die Fingerverteilung der Zwischenlinien bei Normalen aufgeführten Erklärungen lassen einen Zusammenhang mit den vorliegenden Ergebnissen bei Mongoloiden gänzlich vermissen. Es liegt daher die Schlußfolgerung nahe, daß eine willkürliche Transposition der von ABEL bzw. CUMMINS et al. beobachteten Gegebenheiten auf die Träger einer autosomalen Chromosomenaberration hinsichtlich der Zwischenlinienmanifestation nicht gerechtfertigt ist. Diese These würde sich auf die bei Mongoloiden typische Akromikrie mit einer daraus resultierenden Alteration der Proportionen von Fingerlänge zu Fingerbreite stützen und darüberhinaus auf die Erkenntnis, daß zwischen Länge der Hand und Leistenbreite eine positive Korrelation besteht. Weiterhin wäre in diesem Zusammenhang die Tatsache entscheidend, daß die jeweilige Leistenzahl der einzelnen Musterbildungen bei Mongoloiden und gesunder Kontrollpopulation bereits stark voneinander abweichen-  
de Werte aufweist (GEIPEL, 1961, vorl. Untersuchung). Als zu-

sätzliche Kriterien müssen die von POLL und ABEL (1938) mitgeteilten Beobachtungen erwähnt werden, wonach beim LDS die Zahl der Leisten/Maßeinheit bzw. bei einer Messung vom Musterzentrum zum Nagelfalz gegenüber einer gesunden Durchschnittsbevölkerung um bis zu 50% vermehrt ist.

Lediglich im Hinblick auf die altersmäßige Gesetzmäßigkeit, derzufolge im Laufe der Entwicklung die Papillarleisten breiter werden, läßt sich sowohl im mongoloiden als auch Kontrollkollektiv eine übereinstimmende Tendenz in dem Sinne nachweisen, daß mit steigendem Lebensalter die Zahl der Zwischenlinien zunimmt.

Bei Zuordnung der Zwischenlinien zu den drei Grundmustertypen spielen die Wirbelmuster (13,8%) bei männlichen und weiblichen Mongoloiden die dominierende Rolle. Von untergeordneter Bedeutung sind die Papillarmusterbildungen mit Bogencharakter (6,2%), während die Schleifen hinsichtlich der Manifestationsrate von Zwischenlinien eine Mittelstellung (9,1%) einnehmen. (Tab. 7)

Tab. 7 Proz. Angaben über die Zuordnung der Zwischenlinien zu den sieben Mustertypen bei Tris.-mongoloiden.

| Tris.-mong.      | Muster |                  |     |      |      |     |      |
|------------------|--------|------------------|-----|------|------|-----|------|
|                  | B      | Bs               | Sb  | S    | Sw   | Ws  | W    |
| m(n=9)           | 2.6    | -                | -   | 60.5 | 18.3 | 2.6 | 15.6 |
| w(n=9)           | -      | -                | 3.3 | 73.3 | 3.3  | 6.6 | 16.6 |
| $\chi^2 = 19.39$ |        | P = 0.001 - 0.01 |     |      |      |     |      |

Gegenüber den vergleichbaren Beobachtungen von COHAUSZ et al. an einer Kontrollpopulation hat bei Mongoloiden also lediglich ein Positionswechsel zwischen Schleifen- und Bogenfingern zugunsten der ersteren stattgefunden.

Eine gesonderte Betrachtung der Übergangsmuster ergibt bei dem von COHAUSZ et al. überprüften Material sowie dem vorliegenden, daß reine Wirbel (16,6%) die meisten Zwischenlinien zeigen.

Schleifen mit Übergang zum Wirbel bzw. Bogen rangieren auf den folgenden Plätzen, während sie bei der gesunden Durchschnittsbevölkerung hinter Bögen und Wirbeln mit Übergang zur Schleife erst auf den Plätzen 4 bzw. 7 folgen.

Entgegen der von COHAUSZ et al. konstatierten hohen Zwischenlinienhäufigkeit in reinen Bogenmustern (20,9%) besitzen diese bei Mongoloiden in einem verschwindend geringen Prozentsatz (7,1%) dieses Merkmal.

Unter dem Gesichtspunkt, daß Schleifen breitere Papillarleisten besitzen als Wirbel (MARTIN et al., 1962), erscheint das diesbezügliche Resultat der Untersuchung von COHAUSZ et al. als unverständlich, das Ergebnis der eigenen Beobachtungen jedoch plausibel. Gegenüber den bei der Kontrollpopulation ermittelten Relationen hinsichtlich des Auftretens von Zwischenlinien bei den drei Grundmustertypen ergibt sich bei dem vorliegenden mongoloïden Material ein eindeutig zugunsten der Schleifenmuster geändertes Verhältnis. Allerdings müßten die Schleifen erwartungsgemäß das Maximum an Zwischenlinien besitzen, wenn man von der Vorstellung einer direkten Korrelation zwischen Papillarleistenbreite und Zahl der Zwischenlinien ausgeht, denn sie stellen beim LDS ja den dominierenden Mustertyp dar. Daß sich diese Erwartung nicht (Grundmuster) bzw. nur andeutungsweise (Übergangsmuster) erfüllt, ist wohl auf die steil auferichtete Struktur der meist schmalen Schleifen zurückzuführen. Der u.U. für die größere Zwischenlinienhäufigkeit in den Übergangsmustern entscheidende Faktor wäre dann in deren andersartiger Form zu suchen.

Für die unterschiedliche Zwischenlinienhäufigkeit der einzelnen Muster könnte ggf. der auch in der vorliegenden Untersuchung beobachtete Abfall der Leistenzahlen bei Wirbeln bzw. Schleifen von Digit I bis V verantwortlich sein, sofern gleichzeitig eine proportionale Verringerung der Fingerendgliedbreite ausbliebe. Die genaue Analyse derjenigen Musterformen nämlich, die die Mehrzahl an Zwischenlinien besitzen, ergibt eine eindeutige Bevorzugung von Digit IV und V ( $W/DW = 9:3$  (Digit I-III);  $Sw = 6:2$ ), wohingegen die reinen Schleifenmuster in der überwiegenden Mehrheit zu den Fingern I-III tendieren ( $27:15$  (Digit IV/V) und diese daher hinsichtlich ihrer Zwischenlinienhäufigkeit von untergeordneter Bedeutung sind.

Es gälte also, für Mongoloide den Nachweis zu erbringen, daß zwischen der Interpretation von COHAUSZ et al., nach der aus wachsendem Leistenabstand eine höhere Manifestationsrate von Zwischenlinien resultiere und einem zu den ABEL'schen Beobachtungen zumindest teilweise widersprüchlichen Verhalten der Fingerendgliedbreite ein unmittelbarer Zusammenhang bestünde. Diese Beweisführung ist jedoch nicht Gegenstand der vorliegenden Untersuchung, sondern lediglich als rein hypothetische Betrachtung gedacht.

#### b) Quantitative Merkmale

Die in der angelsächsischen Literatur als "total-ridge-count" (trc) bezeichnete Gesamtleistenzahl stellt das additive Ergebnis der zehn jeweiligen Fingerhöchstwerte dar.

HOLT (1964) ermittelte an einer für unsere Breiten repräsentativen Population als Durchschnittswerte der Gesamtleistenzahl 145, 18<sup>±</sup> 1,76 für das männliche bzw. 126,97<sup>±</sup> 1,82 für das weibliche Geschlecht. Diese Beobachtungen sind nahezu identisch mit entsprechenden Mitteilungen von PENROSE (1954) und van VALEN (1963), die sich auf Mittelwerte der Gesamtleistenzahl in Höhe von 145 für männliche Individuen bzw. 127 für weibliche beziehen.

Von WENDT (1963) stammende Berechnungen ergeben folgende Größen: 141,7 (Männer) bzw. 131,6 (Frauen) und korrelieren insofern vorzüglich mit früheren Angaben von HOLT (1950): 142,42 und 130,30.

Die differenten Ergebnisse der einzelnen Autoren dürften weitgehend von der unterschiedlichen geographischen Herkunft des Vergleichsmaterials herrühren und andererseits als Ausdruck der bei Normalen größeren Varianz der trc-Werte anzusehen sein (LOEFFLER, 1969).

Die anhand der vorliegenden Untersuchung errechneten Durchschnittswerte der Gesamtleistenzahl bei Trisomie-mongoloiden (m.: 134,1; w.: 124,3) stimmen weitgehend mit vergleichbaren Beobachtungen von HOLT (1950) (m.: 133,02; w.: 124,38) überein, differieren jedoch zumindest hinsichtlich des Ergebnisses für männliche Probanden gegenüber jüngeren Aussagen von HOLT (1964) (m.: 130,29) und im Hinblick auf beide Geschlechter gegenüber

entsprechenden Befunden von ROSNER et al. (1967) (m.: 130,7; w.: 113,4), deren Material allerdings infolge seines geringen Umfangs (n=9) eine repräsentative Aussage nur bedingt zuläßt.

Für die Verringerung des trc bei Mongoloiden im Vergleich zu einer gesunden Durchschnittsbevölkerung sind ursächlich folgende Faktoren in Betracht zu ziehen: Die für Trisomiepatienten charakteristische Bevorzugung von Schleifenmustern auf den Fingerbeeren, deren quantitativer Wert durchschnittlich niedriger (Tab.8a) (12 Leisten, MARTIN et al., 1962; LOEFFLER, 1969) als der von Wirbeln ist (19 Leisten), drückt sich dementsprechend in einem gegenüber der Norm herabgesetzten Mittelwert der Gesamtleistenzahl aus. Denn auch für Mongoloide besitzt die hinsichtlich der Höhe des quantitativen Wertes der jeweiligen Muster gemachte Aussage insofern uneingeschränkt Gültigkeit, als die bei ihnen ermittelten Leistenhöchstwerte für Schleifen und Wirbel mit denen der Kontrollpopulation hinsichtlich ihres Verhältnisses weitgehend übereinstimmen: (GEIPEL, 1961: W: 18,4; S: 13,3; MALKY, 1963: W: 18,7; S: 12,1; BÜNGER: W: 18,3; S: 12,4).

| Autor         | Muster | Leistenzahl/Papillarmuster |       |       |       |      |       |
|---------------|--------|----------------------------|-------|-------|-------|------|-------|
|               |        | I                          | II    | III   | IV    | V    | I-V   |
| Geipel (1961) | W      | 21.9                       | 19.1  | 19.1  | 16.3  | 15.6 | 18.4  |
| n=92          | S      | 16.8                       | 12.9  | 13.8  | 12.3  | 10.9 | 13.3  |
| Malky (1963)  | W      | 20.4                       | 19.3  | 20.7  | 17.7  | 15.3 | 18.7  |
| n=79          | S      | 16.4                       | 11.6  | 12.9  | 10.7  | 9.2  | 12.1  |
| Bünger (1974) | W      | 22.9                       | 16.25 | 17.07 | 17.65 | 17.5 | 18.27 |
| n=71          | S      | 17.57                      | 11.7  | 12.4  | 10.15 | 9.9  | 12.36 |

Tab. 8a Durchschnittliche Leistenzahl von Wirbeln und Schleifen bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms.

Diese Feststellung steht in direktem Widerspruch zu der von ABEL (1938) als Resultat aus einer schmaleren und dünneren Einfaltung der Haut bei Trägern des LDS beschriebenen höheren Zahl von Papillarleisten gegenüber Gesunden, läßt sich jedoch unter Berücksichtigung entsprechender Beobachtungen von GEIPEL (1961), daß

beim LDS "Schleifenmuster zumeist steil aufgerichtet, schmal, fast zugespitzt" erscheinen und durch die vergleichsweise Gegenüberstellung der Formindices der jeweiligen Muster bei Normalen und Probanden mit Trisomie 21 zwanglos aufrechterhalten.

Gewisse Parallelen existieren zwangsläufig zwischen dem Verhalten von Gesamtleisten- und absoluter Leistenzahl, die die Summe aller auf ulnaren und radialen Fingerseiten zwischen einem Triradius und dem oder den Musterzentren ermittelten Leistenzahlen darstellt. Sie beträgt Mitteilungen von WENDT (1963) zufolge für eine männliche Durchschnittsbevölkerung 175,6, für weibliche Individuen 164,6, während sich ihr Mittelwert bei Mongoloiden auf 152,5 bzw. 133,9 beläuft.

| Werte        | Tris.-mongol. |         |           | Kontrollen(Wendt 1963) |           |             |
|--------------|---------------|---------|-----------|------------------------|-----------|-------------|
|              | m(n=38)       | w(n=33) | m+w(n=71) | m(n=2012)              | w(n=1465) | m+w(n=3479) |
| 0 - 40       | -             | -       | -         | 3.7                    | 5.2       | 4.4         |
| 41 - 80      | 7.8           | 3.0     | 5.4       | 7.6                    | 10.7      | 9.0         |
| 81 - 120     | 34.2          | 48.4    | 41.3      | 14.4                   | 16.9      | 15.6        |
| 121 - 160    | 23.6          | 36.3    | 29.95     | 19.5                   | 21.3      | 20.3        |
| 161 - 200    | 28.9          | 12.1    | 20.5      | 17.3                   | 15.5      | 16.4        |
| 201 - 240    | 5.2           | -       | 2.6       | 13.4                   | 11.7      | 12.6        |
| 241 - 280    | -             | -       | -         | 9.2                    | 8.0       | 8.7         |
| 281 - 320    | -             | -       | -         | 7.4                    | 5.7       | 6.6         |
| 321 - 360    | -             | -       | -         | 4.5                    | 2.9       | 3.8         |
| 361 - 400    | -             | -       | -         | 2.2                    | 1.3       | 1.8         |
| 401 - 440    | -             | -       | -         | 0.8                    | 0.5       | 0.6         |
| 441 - 480    | -             | -       | -         | 0.01                   | 0.1       | 0.2         |
| Durchschnitt | 134.1         | 124.3   | 129.2     | 175.6                  | 164.6     | 170.6       |

Tab. 8b Verteilung und Durchschnittswerte für die Gesamtleistenzahl bei Tris.-mongol. und Kontrollen. ( $\chi^2=23.48$ ; P 0.001).

In Tab. 8b ist die Verteilung der Gesamtleistenzahl für die Träger des LDS errechnet, die eine statistisch signifikante Abweichung gegenüber einer entsprechenden Einteilung für Normale (WENDT, 1963) aufweist.

Entscheidend ist für diesen Sachverhalt die nahezu 80%ige Konzentration der Gesamtleistenzahlen auf die Werte 81-200 bei Mongoloiden gegenüber der für eine gesunde Kontrollpopulation charakteristischen Bevorzugung dieser Wertklassen in Höhe von lediglich 50%.

Weitere, aus den an den zehn Fingern eines jeden Probanden gezählten Leistenzahlen zu errechnende quantitative Merkmale sind die Faktoren V, R und U, über deren Verteilung und Durchschnittswerte die Tab. 9-11 Aufschluß geben.

Hinsichtlich des Faktors V, des allgemeinen Spannungsfaktors (BONNEVIE), zeigt sich übereinstimmend bei Kontrollpopulation (WENDT, 1963) und mongoloidem Krankengut eine schwerpunktmäßige Verteilung auf die Werte 16-25. Unter Berücksichtigung des gesamten Verteilungsmusters ergeben sich jedoch signifikante Differenzen, die also außerhalb des Zufallsbereichs liegen ( $\chi^2=10,71$ ;  $P=0,035$ ). Der Durchschnittswert des Faktors V beläuft sich auf 21,8 Leisten bei Trägern des LDS gegenüber 20,3 bei einem gesunden Vergleichsmaterial und kann insofern einer entsprechenden Definition von BONNEVIE zufolge als direkter Indikator für eine während der embryonalen Entwicklung weitgehend gespannte und somit dünne Epidermis an den Fingerbeeren gewertet werden, da zwischen der Höhe des quantitativen Wertes und der Wölbung der embryonalen Fingerbeeren eine positive Korrelation besteht.

Weitere, diese Wölbung beeinflussende und somit für die Variabilität der Papillarmuster verantwortliche Faktoren sind die radialen (R) und ulnaren (U) Polsterstreifen. Sie verhindern infolge einer einseitigen Abflachung die symmetrische Wölbung der Fingerbeeren und bewirken somit in Abhängigkeit von dem Grad der Abflachung die Ausbildung asymmetrischer Muster.

Der für den Faktor R errechnete Mittelwert weicht bei Mongoloiden (11,85) nur geringfügig von dem des Vergleichsmaterials (12,2 WENDT, 1963) ab, und auch die eindeutige Konzentration in der prozentualen Verteilung auf bestimmte Werte (7-15) ergibt ein weitgehend übereinstimmendes Verhalten.

Eine entsprechende Gegenüberstellung der für den Faktor U ermittelten Leistenzahlen läßt bei den Trisomiepatienten eine Streuung

| Werte   | Tris.-mongol. |         |           | Kontrollen(Wendt 1963) |          |            |
|---------|---------------|---------|-----------|------------------------|----------|------------|
|         | m(n=38)       | w(n=33) | m+w(n=71) | m(n=500)               | w(n=300) | m+w(n=800) |
| 0 - 5   | -             | -       | -         | -                      | 0.7      | 0.3        |
| 6 - 10  | -             | -       | -         | 3.1                    | 3.5      | 3.2        |
| 11 - 15 | 10.4          | 12.0    | 11.2      | 8.5                    | 10.4     | 9.2        |
| 16 - 20 | 13.1          | 36.3    | 24.7      | 31.0                   | 46.5     | 36.6       |
| 21 - 25 | 52.6          | 33.3    | 42.95     | 46.1                   | 28.5     | 39.8       |
| 26 - 30 | 18.4          | 15.1    | 16.75     | 10.1                   | 9.0      | 9.7        |
| 31 - 35 | 5.2           | 3.0     | 4.1       | 1.2                    | 1.4      | 1.2        |

Tab. 9 Proz. Verteilung des Faktors V bei Trisomiemongoloiden und Kontrollen.

| Werte        | Tris.-mongol. |         |           | Kontrollen(Wendt 1963) |          |            |
|--------------|---------------|---------|-----------|------------------------|----------|------------|
|              | m(n=38)       | w(n=33) | m+w(n=71) | m(n=500)               | w(n=300) | m+w(n=800) |
| 0 - 3        | -             | 3.0     | 1.5       | 0.8                    | 1.4      | 1.0        |
| 4 - 6        | 7.8           | 6.0     | 6.9       | 12.4                   | 12.5     | 12.4       |
| 7 - 9        | 26.3          | 24.0    | 25.15     | 19.4                   | 20.8     | 19.9       |
| 10 - 12      | 21.0          | 18.0    | 19.5      | 20.2                   | 23.6     | 21.4       |
| 13 - 15      | 23.6          | 30.0    | 26.8      | 20.2                   | 17.4     | 19.2       |
| 16 - 18      | 15.6          | 12.0    | 13.8      | 13.6                   | 15.3     | 14.2       |
| 19 - 21      | 2.6           | 6.0     | 4.3       | 10.1                   | 6.9      | 9.0        |
| 22 - 24      | 2.6           | -       | 1.3       | 3.1                    | 0.7      | 2.2        |
| 25 - 27      | -             | -       | -         | 0.4                    | 1.4      | 0.8        |
| Durchschnitt | 12.0          | 11.7    | 11.85     | 12.4                   | 11.9     | 12.2       |

Tab. 10 Proz. Verteilung und Durchschnittswerte für den Faktor R bei Trisomiemongoloiden und Kontrollen.

| Werte        | Tris.-mongol. |         |           | Kontrollen(Wendt 1963) |          |            |
|--------------|---------------|---------|-----------|------------------------|----------|------------|
|              | m(n=38)       | w(n=33) | m+w(n=71) | m(n=500)               | w(n=300) | m+w(n=800) |
| 0 - 3        | 5.2           | -       | 2.6       | 6.2                    | 9.0      | 7.2        |
| 4 - 6        | 7.8           | 12.0    | 9.9       | 30.2                   | 22.9     | 27.6       |
| 7 - 9        | 18.4          | 9.0     | 13.7      | 27.5                   | 29.2     | 28.1       |
| 10 - 12      | 21.0          | 27.2    | 24.1      | 19.0                   | 23.6     | 20.7       |
| 13 - 15      | 15.6          | 21.2    | 18.4      | 9.3                    | 6.9      | 8.5        |
| 16 - 18      | 15.6          | 18.0    | 16.8      | 5.8                    | 6.9      | 6.2        |
| 19 - 21      | 5.2           | 9.0     | 7.1       | 1.6                    | 1.4      | 1.5        |
| 22 - 24      | 10.4          | 3.0     | 6.7       | 0.4                    | -        | 0.3        |
| Durchschnitt | 12.6          | 12.8    | 12.7      | 8.6                    | 8.7      | 8.6        |

Tab. 11 Proz. Verteilung und Durchschnittswerte für den Faktor U bei Trisomiemongoloiden und Kontrollen.

über das gesamte Spektrum der Werte erkennen, die, graphisch gesehen, nahezu das Bild einer Gauß'schen Verteilungskurve darstellt, während sie bei dem gesunden Vergleichsmaterial in erster Linie die Werte 4-12 bevorzugen, woraus sich ein eindeutiger Unterschied zu der LDS-Gruppe ableitet ( $\chi^2=79,62$ ;  $P 0,001$ ). Diese Differenz schlägt sich naturgemäß auch in der Berechnung des Mittelwertes für den Faktor U nieder. Er liegt bei Mongoloiden weitaus höher (12,7) als bei der von WENDT (1963) untersuchten Kontrollpopulation.

Die abschließend zu beantwortende Frage nach dem Zustandekommen der jeweiligen papillaren Mustertypen ist Gegenstand zahlreicher wissenschaftlicher Arbeiten und gerade im Hinblick auf die bei Mongoloiden beschriebenen vielfältigen spezifischen Abweichungen gegenüber der Norm von überaus großem Interesse. Allerdings liefern die bisherigen Ausführungen zu diesem Fragenkomplex nur relativ vage Ergebnisse, die man insofern auf einen gemeinsamen Nenner bringen kann, als die Entstehung der unterschiedlichen Muster durch verschiedenartige Faktoren beeinflusst wird.

Grundlegende Voraussetzung für die Bildung eines Papillarmusters ist die frühembryonale Existenz an bestimmten Punkten der Extremitäten fixierter ballenförmiger Erhebungen, deren Wölbungsgrad und Konfiguration ursächlich für Unterschiede in Mustergröße und -typ bedeutsam sind und somit entscheidend auf die jeweilige Variation der Papillarmusterkonstellation bei ursprünglich identischem Entwicklungsschema Einfluß nehmen. An der Ausbildung dieser primären Nagelballen jeder Endphalanx sowie der auf ihnen entstehenden Papillarmuster scheinen vaskuläre und nervale Komponenten beteiligt zu sein, ohne daß jedoch aufgrund der geschilderten Zusammenhänge eine endgültige Beantwortung der grundlegenden Frage möglich ist, warum sich auf den einzelnen Fingern Wirbel, Bögen oder Schleifen entwickeln.

Vor diesem Hintergrund muß sich zwangsläufig eine Interpretation der für Mongoloide charakteristischen Verhältnisse auf rein hypothetische Gesichtspunkte beschränken.

Demnach scheinen entsprechenden Untersuchungen von BAITSCH (1954) zufolge die Träger einer Chromosomenaberration im Sinn einer Trisomie 21 hinsichtlich ihrer Exsudationsfähigkeit die für weib-

liche Probanden typischen Merkmale zu erfüllen, aus denen im Endeffekt eine Verminderung der Schleifenmuster bei gleichzeitiger Reduzierung von Wirbelbildungen resultiert. Richtungsweisend sind in diesem Zusammenhang ebenso Betrachtungen von PENROSE (1968), der enge Korrelationen zwischen chromosomalen Aberrationen und der Ausbildung fetaler Oedeme sieht und diesen, unter Einbeziehung der Fingerbeeren an der oedematösen Durchtränkung zum Zeitpunkt der embryonalen Entwicklung des Papillarkörpers, einen möglicherweise entscheidenden Einfluß zuschreibt.

Da der Grad der Exsudationsfähigkeit eine unmittelbare Funktion des Gefäß-Nervenapparates darstellt, liegt ein gewisser Zusammenhang zwischen der bei Mongoloiden gestörten Entwicklung von Haut- und Nervensystem möglicherweise auf der Hand, wobei Gefäße und zugehöriger Nervenapparat gewissermaßen eine Mittlerfunktion ausüben.

Das morphologische Substrat einer zerebralen Entwicklungshemmung bei Trisomie 21 wäre dann charakterisiert durch typische makro- und mikroskopische Veränderungen, die als spezifische Abweichungen im Bau des Hautleistenreliefs gegenüber der Norm rein theoretisch über die dargestellten Mechanismen zu erklären wären.

## 2. Palma

### a) Quantitative Merkmale

Die vollständige Erörterung quantitativer Merkmale der Palma umfaßt neben einer entsprechenden Berücksichtigung des atd-Winkels das Zählen der Leisten zwischen den distalen palmaren Triradien a und b im II. IDF.

Gemäß einer von FANG (1949, 1950) getroffenen Definition unterscheidet man sog. niedrige von hohen Werten. Die ersten umfassen Leistenzahlen bis 39, letztere solche über 39, jeweils unter Zugrundelegung des Mittels beider Hände.

FANG fand bei LDS-Patienten niedrige Werte in 54,59%, während sich vergleichbaren Mitteilungen GUTJAHR's (1972) zufolge ihr Prozentsatz auf 61,1% beläuft. Der entsprechende Anteil niedriger Leistenzahlen eines gesunden Kollektivs liegt dagegen bei 28,29% (FANG) bzw. 32,1% (GUTJAHR). Das Ergebnis der vorliegenden

Untersuchung (56,5%) bestätigt die von den zitierten Autoren gewonnene Erkenntnis eines gehäufteten Vorkommens niedriger ab-ridge-count-Werte bei Mongoloiden.

Eine weitgehende Übereinstimmung läßt sich auch bei einer Gegenüberstellung der eigenen und der von FANG errechneten Durchschnittswerte konstatieren: FANG (1949): 39,01; BÜNGER (1974): 37,9. (Tab. 12)

|         | Tris.-mongol. |       |       | Kontrollen(Pons 1964) |      |       |
|---------|---------------|-------|-------|-----------------------|------|-------|
|         | m             | w     | m+w   | m                     | w    | m+w   |
| re      | 37.0          | 37.5  | 37.25 | -                     | -    | -     |
| li      | 39.4          | 37.8  | 38.6  | -                     | -    | -     |
| re + li | 38.2          | 37.65 | 37.92 | 41.3                  | 42.0 | 41.65 |

Tab. 12 Angaben über die Durchschnittswerte des a-b-ridge-count bei Trisomiemongoloiden und Kontrollen,nach Seite und Geschlecht getrennt.

Der entsprechende, von PONS (1964) für eine gesunde Durchschnittsbevölkerung ermittelte Leistenwert (41,65) hebt sich demgegenüber deutlich ab und deckt sich nahezu mit dem von FANG für einen vergleichbaren Personenkreis angegebenen Mittelwert (41,52).

Trotz der von BAITSCH et al. (1959) beschriebenen starken Rechts-Links-Korrelation der ab-Leistenwerte zeigt sich bei den männlichen Probanden des vorliegenden Materials eine größere Seitendifferenz (re.: 37; li.: 39,4), die in beschränktem Umfang auch noch bei dem Gesamtmaterial zum Ausdruck kommt (re.: 37,25; li.: 38,6) und insofern mit entsprechenden Angaben von ROSNER et al. (1967) identisch ist (re.: 41,8; li.: 43,1). Umfangreichere Differenzen in geschlechtsspezifischer Hinsicht sind nicht nachweisbar.

Die von mehreren Autoren übereinstimmend beschriebene Verminderung der Leistenzahlen zwischen den carpalen Triradien a und b bei Trägern des LDS gegenüber gesunden Kontrollpopulationen wider-

spricht gänzlich den aus anderweitigen Aussagen abzuleitenden Erwartungen, mit Ausnahme einer entsprechenden Mitteilung von GREYERZ-GLOOR (1969), die höhere durchschnittliche Leistenzahlen zwischen den Triradien a und b auf der Handfläche Mongoloider gegenüber dem gesunden Kontrollmaterial fanden.

In diesem Zusammenhang verdient zunächst der Hinweis von POLL erwähnt zu werden, der bei Mongoloiden, abweichend von der Norm, eine bis zu 50% höhere Leistendichte/Maßeinheit ermittelte (1937). Einer Interpretation von ABEL (1938) zufolge stellt sich dieser Befund dar als das unmittelbare Resultat einer bei Trägern des IDS schmaleren und dünneren Einfaltung der Haut. Als treffliche Bestätigung der von POLL und ABEL mitgeteilten Beobachtungen ist eine spätere Veröffentlichung GEIPPEL's (1961) zu werten, die sich mit derselben Thematik auseinandersetzt. Auch die von ERNE (1953) unter dem direkten Hinweis auf die größere palmare Leistendichte bei Mongoloiden durchgeführte Untersuchung der Leistenwerte von Schleifenmustern des Hypothenars ergab beträchtliche quantitative Differenzen gegenüber dem Kontrollmaterial (Mongoloide: 36,4; Normale: 15,4 Leisten).

Eine über den bisher geschilderten Rahmen hinausgehende Erwägung muß sich schließlich an den anatomischen Gegebenheiten des Handskeletts orientieren. Die Lage sämtlicher distaler Triradien weist nämlich eine enge topographische Beziehung zu der Stellung der Mittelhandknochen bzw. der der jeweiligen Fingergrundglieder auf, wie es entsprechende Röntgenaufnahmen von VALSIK (1933) beispielhaft dokumentieren. Da der Abstand zwischen den Mittelhandknochen bzw. Grundgliedern des II. und III. Fingers - verglichen mit dem der anderen - im Bereich der distalen Palma bereits während der embryonalen Entwicklung als recht groß bezeichnet werden kann (SCHAEUBLE, 1933), steht dem zweiten Zwischenfingerballen zu seiner Ausbreitung eine wesentlich größere Fläche zur Verfügung als den restlichen Interdigitalballen.

Die hieraus unter Berücksichtigung der von SCHAEUBLE erarbeiteten Erkenntnisse über die Entstehung der digitalen palmaren Triradien konsequenterweise zu ziehende Schlußfolgerung, daß im zweiten Interdigitalfeld durchschnittlich die meisten Leisten vorhanden sind, findet ihre Bestätigung in entsprechenden Mitteilungen zahlreicher Autoren (CUMMINS et al., 1931; BAITSCH et al., 1959).

Geht man von der Überlegung aus, daß eine anlagebedingte Verbreiterung der Hand einen größeren Abstand der distalen Triradien zur Folge hat, so muß man die folgende Frage als bisher ungeklärt bezeichnen: Warum kommt es angesichts der bei Mongoloiden breiteren Handform nicht zu einer vergleichbaren Koinzidenz der soeben geschilderten Zusammenhänge in dem Sinn, daß ein verbreitertes Interdigitalfeld mit einer höheren Leistenzahl positiv korreliert ist. Die entwicklungsgeschichtlich bedeutsame Tatsache, daß zwischen der Ballenform bzw. dem Grad ihrer Erhöhung und den darauf entstehenden Mustern eine enge Beziehung besteht, ließe sich insofern als ursächliches Moment anführen, als die jeweilige Leistenzahl zwischen Musterzentrum und Triradius direkt von dem Wölbungsgrad und der Persistenzdauer der frühembryonalen Interdigitalballen abhängt. Diese Überlegung erweist sich jedoch in dem vorliegenden Fall als bedeutungslos, da größere Differenzen hinsichtlich der Bemusterung des II. IDR. zwischen Kontrollpopulation und Probanden mit LDS nicht nachweisbar sind.

Inwieweit demgegenüber graduelle Abweichungen der Furchenentwicklung im Zusammenhang mit der Entstehung der Tastballen für die registrierten quantitativen Differenzen der ab-Leistenwerte verantwortlich sind, bedarf ebenso einer weiteren Klärung wie die rein theoretische Annahme einer bei Normalen häufigeren Radialverlagerung der Papillaranlage des II. Interdigitalballens mit daraus resultierender Verschiebung des Triradius a zur Daumenseite, um den unerwartet höheren Leistenwert des ab-ridge-count dieses Kollektivs gegenüber Mongoloiden zu begründen. Dieser Gesichtspunkt dürfte jedoch nur in Einzelfällen Bedeutung erlangen, da die Lage des betreffenden Triradius trotz gewisser Schwankungen als verhältnismäßig fest zu bezeichnen ist (SCHAEUBLE, 1933).

Eine wesentlich größere Aussagekraft besitzt demgegenüber die Erkenntnis, daß sich niedrigere Leistenzahlen im Bereich des II. IDF. vornehmlich bei gleichzeitiger Präsenz akzessorischer Muster finden, die bei der Durchschnittsbevölkerung lediglich in 6% (MEYER-CORDING, 1953), bei Trägern der Trisomie 21 dagegen in 10,8% der Fälle zu diagnostizieren sind. Bei diesen Probanden beträgt die durchschnittliche Leistenzahl zwischen den palmaren Triradien a und b 33,7, während sie sich bei dem mongoloiden Gesamtmaterial auf 38,5 beläuft.

Der distale Triradius a spielt auch bei der Bestimmung des atd-Winkels eine wichtige Rolle insofern, als man darunter den Winkel versteht, den die Verbindungslinien zwischen den digitalen Triradien a und d mit dem am weitesten distal gelegenen Hohlhandtriradius t bilden (PENROSE, 1954). Bei Gegenwart akzessorischer Musterbildungen im II. bzw. IV. IDF. mit daraus resultierender Duplikation der betreffenden digitalen Triradien wird vereinbarungsgemäß stets der am weitesten medial gelegene Triradius a bzw. der am weitesten lateral gelegene Triradius d zur Bestimmung des atd-Winkels herangezogen. Es bleibt allerdings zu beachten, daß die Größe dieses Winkels nicht alterskonstant ist. So fand PENROSE (1954) eine mit steigendem Lebensalter korrelierte Verkleinerung des Winkelmaßes bei einem Vergleich von drei altersmäßig gestaffelten Gruppen seines Kontroll- bzw. Mongoloidenmaterials. (Tab. 13)

Als ursächlich kommt in diesem Zusammenhang das der Hand eigene größere Längenwachstum im Laufe der Entwicklung gegenüber einer vergleichsweise geringeren Breitenzunahme in Betracht.

|     | Alter  | Penrose(1954)  |                    | Bünger(1974)      |
|-----|--------|----------------|--------------------|-------------------|
|     |        | Kontr.(n=2046) | Mongoloide (n=235) | Tris.-mong.(n=69) |
| m   | 0 - 4  | 92.5           | 163.0              | 157.0             |
|     | 5 - 14 | 88.2           | 142.2              | 146.1             |
|     | 15 -   | 85.0           | 137.3              | 130.5             |
| w   | 0 - 4  | 97.5           | 162.0              | 136.2             |
|     | 5 - 14 | 89.8           | 143.1              | 148.1             |
|     | 15 -   | 85.9           | 137.7              | 147.2             |
| m+w | 0 - 4  | 95.0           | 162.5              | 147.0             |
|     | 5 - 14 | 89.0           | 142.65             | 147.1             |
|     | 15 -   | 85.45          | 137.5              | 138.8             |

Tab. 13 Durchschnittssumme der atd-Winkelgröße beider Hände bei Kontrollen und Trägern des Langdon-Down-Syndroms in Abhängigkeit von Lebensalter und Geschlecht.

Die von PENROSE ermittelten deutlichen Differenzen der Winkelgrößen zwischen den einzelnen Altersgruppen lassen sich jedoch im Rahmen der vorliegenden Arbeit nur für die beiden höheren Altersklassen reproduzieren.

Einer von BECKMAN et al. (1962) bzw. GUTJAHR (1972) durchgeführten Untersuchung zufolge beträgt das durchschnittliche Winkelmaß ohne Berücksichtigung der altersabhängigen Gegebenheiten bei Mongoloïden 68 bzw. 69,1 Grad, während es sich nach entsprechenden Messungen von ROSNER et al. (1967) bzw. denen von GREYERZ-GLOOR et al. (1969) auf 83,6 bzw. 79,5 Grad beläuft. Die für das eigene Material repräsentativen Werte in Höhe von 72,1 Grad sind identisch mit denen von PENROSE (1954, 72,7 Grad) und liegen im Rahmen der vorher genannten Größen, deren Streubreite auf die unterschiedliche altersmäßige Zusammensetzung der untersuchten Probandengruppen zurückgeführt werden muß.

Das durchschnittliche Winkelmaß der einzelnen Kontrollgruppen bewegt sich zwischen 41,3 Grad (GREYERZ-GLOOR et al.) und 45,7 (BECKMAN et al.)

Eine gesonderte Betrachtung unter Berücksichtigung des geschlechtspezifischen Aspekts ergibt hinsichtlich größerer Winkelmaße eine Bevorzugung gesunder bzw. mongoloïder weiblicher Individuen (BECKMAN et al., ROSNER et al., 1967; GREYERZ-GLOOR et al.), die allerdings weder von PENROSE noch anhand der vorliegenden Untersuchung bestätigt werden kann.

Ein unter demselben Gesichtspunkt vorgenommener weiterer Vergleich hinsichtlich des Auftretens von atd-Winkeln über 57 Grad zeigt bei den männlichen Trisomiepatienten eine sich in Abhängigkeit zum steigenden Lebensalter konstant verringernde Zahl von Trägern dieses Winkelmaßes, wie es auch PENROSE beobachtete. (Tab. 14)

Für die weiblichen Probanden wird ein genau entgegengesetztes Verhalten registriert. während Mitteilungen von PENROSE zufolge ein Winkelmaß über 57 Grad nahezu gleichmäßig über sämtliche Altersstufen verteilt ist.

Über eine prozentuale Häufigkeitsverteilung in Abhängigkeit zu verschiedenen Winkelgrößen gibt Tab. 16 Aufschluß. Ihr liegen

| Autoren       | Alter |        |       |        |
|---------------|-------|--------|-------|--------|
|               | 0 - 4 | 5 - 14 | 15 -  |        |
| Penrose(1954) |       |        |       |        |
| m (n=132)     | 92.0  | 83.9   | 79.6  |        |
| w (n=103)     | 84.2  | 80.9   | 81.2  |        |
| Bünger(1974)  |       |        |       |        |
| m (n=36)      | 100.0 | 90.6   | 83.3  |        |
| w (n=33)      | 60.0  | 77.2   | 100.0 |        |
| Penrose(1954) |       |        |       |        |
| m (n=1021)    | 10.7  | 8.0    | 6.9   | Kontr. |
| w (n=1025)    | 20.3  | 10.6   | 7.7   |        |

Tab. 14 Angaben über den prozentualen Anteil von atd-Winkeln über 57 Grad bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms und Kontrollen in Abhängigkeit von Lebensalter und Geschlecht.

| atd-Winkelmaß    | Tris.-mongol. |               |               |               |
|------------------|---------------|---------------|---------------|---------------|
|                  | Penrose(1954) | Beckman(1962) | Malky(1963)   | Gutjahr(1972) |
|                  | n=235         | n=108         | n=100         | n=27          |
| mehr als 57 Grad | 83.2          | 76.8          | 99.2          | 87.0          |
| Bünger(1974)     |               |               |               |               |
|                  | n=69          |               |               |               |
|                  | 85.2          |               |               |               |
| Kontrollen       |               |               |               |               |
|                  | Penrose(1954) | Beckman(1962) | Gutjahr(1972) |               |
|                  | n=2046        | n=192         | n=28          |               |
| mehr als 57 Grad | 8.5           | 16.45         | 3.6           |               |

Tab. 15 Proz. Häufigkeit von atd-Winkeln über 57 Grad bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms und Kontrollen im internat. Schrifttum.

| Größe des atd-Winkels<br>in Grad | Mongoloide             |                      |                      | Kontrollen              |
|----------------------------------|------------------------|----------------------|----------------------|-------------------------|
|                                  | Penrose(1954)<br>n=225 | Malky(1963)<br>n=100 | Bünger(1974)<br>n=69 | Penrose(1954)<br>n=2046 |
| über 80                          | 12.                    | 18.0                 | 16.17                | 0.1                     |
| 70 - 80                          | 55.2                   | 71.6                 | 45.1                 | 2.4                     |
| 57 - 60                          | 16.6                   | 10.4                 | 23.35                | 6.0                     |
| 42 - 56                          | 11.3                   | 0.7                  | 8.9                  | 42.4                    |
| 30 - 41                          | 5.5                    | -                    | 5.75                 | 49.0                    |

Tab. 16. Häufigkeit über die Häufigkeitsverteilung von atd-Winkeln bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms und Kontrollen.

vergleichbare Resultate mehrerer Autoren zugrunde (PENROSE, 1954; MALKY, 1963; ROSNER et al., 1967). Es zeigt sich dabei, daß eine Winkelgröße von mehr als 57 Grad als für Mongoloide charakteristisch angesehen werden muß, wenn man die entsprechenden Prozentzahlen mehrerer Autoren einander gegenüberstellt. Die für ein Kontrollkollektiv repräsentativen Werte liegen dagegen bei 9,4% für Erwachsene bzw. 23,5% für Kinder (BECKMAN et al., 1962), 8,5% (PENROSE, 1954) sowie 3,6% (GUTJAHR, 1972). (Tab. 15)

Das bei Mongoloiden zahlreichere Auftreten größerer atd-Winkel gegenüber den jeweiligen Vergleichsmaterialien resultiert aus mehreren für die Träger einer Trisomie 21 typischen Abweichungen. Als einer der ursächlich bedeutendsten Faktoren muß die größere Häufigkeit ausgedehnter Musterbildungen auf dem Hypothekar und die dazu in enger Korrelation stehende Ausbildung distal gelegener axialer Triradien angesehen werden. Neben dieser überhöhten Lage der axialen Triradien spielt zweifelsohne auch die für Mongoloide charakteristische Verbreiterung der Hände gegenüber gesunden Personen eine entscheidende Rolle. Die bekannte Tatsache des bei Kindern noch hohen Breiten-Längenverhältnisses der Hand und die daraus sich ergebende größere Winkelweite gegenüber Erwachsenen unterstreicht die Bedeutung dieses zweiten

Faktors. Gegebenenfalls muß auch der höhere Prozentsatz akzessorischer Muster im II. und IV. IDF bei Trisomieprobanden berücksichtigt werden im Hinblick auf eine daraus resultierende größere Distanz der für die Bestimmung des atd-Winkels maßgeblichen digitalen Triradien.

Zur Lagebestimmung der bei Mongoloiden vermehrt distal auftretenden axialen Triradien existieren verschiedene Vorschläge. Die Interpretation des vorliegenden Materials orientiert sich an der auf PENROSE (1954) zurückgehenden Definition, der zufolge ein axialer Triradius als  $t''$  deklariert wird, sofern der atd-Winkel mehr als 57 Grad beträgt. Ein atd-Winkel unter 45 Grad erlaubt eine Differenzierung des betreffenden Triradius als  $t$ , während ein zwischen diesen Grenzwerten liegendes Winkelmaß gleichbedeutend ist mit der Anwesenheit von  $t'$ . Trotz der unterschiedlich gehandhabten Lagebestimmung ist eine vergleichende Betrachtung der Befunde verschiedener Autoren hier mit weniger Definitionsschwierigkeiten belastet als bei den Hypothenarmustern" (LOEFFLER, 1969).

Diese Feststellung läßt sich eindrucksvoll belegen durch eine vergleichende Gegenüberstellung entsprechender Resultate, die, unabhängig von den gewählten Bestimmungsmethoden, eine weitgehende Übereinstimmung zeigen. So fand CUMMINS (1939) einen als  $t''$  deklarierten Triradius bei Mongoloiden in 72% der Fälle, PENROSE (1954) in 83,2%, WALKER (1957) in 85,1%, GEIPEL (1961) in 80,0% zuzüglich 5,5%  $t''$ -Spuren, BECKMAN et al. (1962) einen solchen in 76,8% sowie MALKY (1963) in 69,5%.

Einen Überblick über die anhand des vorliegenden Materials ermittelte Häufigkeit der verschiedenen axialen Triradien und ihrer möglichen Kombinationsformen vermittelt Tab. 17. Daraus geht hervor, daß der axiale Triradius  $t'$  in 83,15% zuzüglich 3,7%  $t''$ -Spuren entweder allein oder in Kombination mit anderen axialen bzw. palmaren ( $t^u$ ) Triradien auftritt.

Für Kontrollpopulationen repräsentative Angaben hinsichtlich der prozentualen Häufigkeit von  $t'$  stammen von WALKER (1957), GEIPEL (1961) sowie CUMMINS et al. (1961) und belaufen sich auf 11,7% bzw. 8,4%.

| Axiale Triradien     | Mongoloide   |         |           | Kontrollen  |               |
|----------------------|--------------|---------|-----------|-------------|---------------|
|                      | Bünger(1974) |         |           | Malky(1963) | Cummins(1961) |
|                      | m(n=36)      | w(n=33) | m+w(n=69) | n=100       | n=1281        |
| 0                    | -            | -       | -         | 0.5         | -             |
| t                    | 1.4          | 1.5     | 1.45      | 24.0        | 62.9          |
| t'                   | -            | 3.0     | 1.5       | 1.5         | 21.2          |
| t''                  | 4.2          | 12.05   | 8.13      | 12.0        | 2.1           |
| tt                   | -            | -       | -         | -           | 0.2           |
| tt'                  | 1.4          | 1.5     | 1.45      | 3.5         | 6.35          |
| t't'                 | -            | -       | -         | -           | 0.35          |
| tt''                 | 52.8         | 27.25   | 40.03     | 44.0        | 5.3           |
| t't''                | 12.5         | 9.05    | 10.77     | 1.5         | 0.55          |
| ttt''                | 1.4          | 6.0     | 3.7       | -           | 0.05          |
| tt't''               | -            | 4.5     | 2.25      | 3.5         | 0.35          |
| t't't''              | -            | -       | -         | -           | 0.05          |
| t''t <sup>u</sup>    | -            | 3.0     | 1.5       | 1.0         | -             |
| pt''                 | 8.4          | 10.55   | 9.97      | -           | -             |
| pt't''               | -            | 1.5     | 0.75      | -           | -             |
| tt''t <sup>u</sup>   | 8.4          | 1.5     | 4.95      | 7.5         | -             |
| tt't <sup>u</sup>    | -            | -       | -         | -           | -             |
| t't''t <sup>u</sup>  | -            | 1.5     | 0.75      | -           | -             |
| tt'v                 | 5.6          | 10.55   | 8.07      | -           | -             |
| tt''v                | 1.4          | 1.5     | 1.45      | -           | -             |
| tt'vt''              | -            | 1.5     | 0.75      | -           | -             |
| t't't'v              | 1.4          | 3.0     | 2.2       | -           | -             |
| tvvt''t <sup>u</sup> | 1.4          | -       | 0.7       | -           | -             |
| tt <sup>u</sup>      | -            | -       | -         | 0.5         | -             |
| t <sup>u</sup>       | -            | -       | -         | 0.5         | -             |

Tab. 17 Die proz. Häufigkeit axialer Triradien bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms und Kontrollen.

Diese Werte spiegeln die statistisch signifikanten Differenzen wider, die sich aus einem Vergleich männlicher Mongoloider mit einem entsprechenden gesunden Kollektiv (CUMMINS et al., 1961) unter dem Gesichtspunkt des Auftretens von axialen Triradien ergeben (re.:  $\chi^2 = 57,81$ ,  $P 0,001$ ; li.:  $\chi^2 = 392,37$ ,  $P 0,001$ ).

Der hohe Prozentsatz distaler axialer Triradien muß als Indiz für die Existenz ausgedehnter hypothenarer Muster angesehen werden, deren prozentuale Häufigkeit anhand in der Literatur vorliegender Beobachtungen der Tab. 19 entnommen werden kann.

Nicht selten findet sich infolge einer durch den ulnaren Radanten der distalen axialen Triradien bedingten Unterteilung des Hypothenars in ein distales und proximales Areal eine Musterkombination. Über die jeweilige Zusammensetzung der hypothenaren Bemusterung gibt Tab. 18 Aufschluß. Aus ihr geht hervor, daß sich in ca. 80% aller Fälle bei Mongoloiden ein besonderes Muster nachweisen läßt, wenn man die von CUMMINS et al. (1961) als "vestigis" und "open-field" definierten Bildungen unberücksichtigt läßt. Vergleichbare Resultate teilen GREYERZ-GLOOR et al. (1969) in ihrer Studie über die Beurteilung des diagnostischen Wertes von Handleistenmerkmalen bei Mongoloiden mit.

Die Aussagekraft dieser und entsprechender Mitteilungen zu demselben Fragenkomplex erfährt jedoch insofern eine nicht unwesentliche Beeinträchtigung, als konkrete Hinweise auf die jeweils quantitativ verwerteten Musterbildungen fehlen, so daß ein unmittelbarer Vergleich nur unter gewissen Vorbehalten angestellt werden kann.

Nach ulnar geöffnete Schleifen bilden das Hauptkontingent der Hypothenarmuster bei Mongoloiden (49,15%), wie es bereits frühere Untersucher (ERNE, 1953; MALKY, 1963) bestätigt haben.

Bei einem gesunden Vergleichsmaterial läßt sich dieser Mustertypus dagegen nur in 5-7,5% (ERNE, 1953; MEYER-CORDING, 1953) nachweisen.

Die von ERNE und MALKY im Gegensatz zur Durchschnittsbevölkerung beobachtete größere Wirbelhäufigkeit bei Mongoloiden besitzt für das eigene Material keinerlei Bedeutung, sondern steht in Einklang mit Untersuchungsergebnissen von GIOVANNUCCI et al. (1969),

| Musterart                        | m(n=37) |      | w(n=33) |      |
|----------------------------------|---------|------|---------|------|
|                                  | re      | li   | re      | li   |
| A <sup>u</sup>                   | -       | 5.4  | 3.0     | 9.0  |
| A <sup>u</sup> /A <sup>c</sup>   | -       | -    | 3.0     | -    |
| A <sup>c</sup>                   | -       | 5.4  | -       | 12.1 |
| L <sup>u</sup>                   | 59.4    | 64.8 | 42.3    | 24.2 |
| L <sup>u</sup> /L <sup>u</sup>   | -       | -    | -       | 6.0  |
| L <sup>u</sup> /A <sup>c</sup>   | 2.7     | 8.1  | 6.0     | 6.0  |
| L <sup>u</sup> /L <sup>u</sup>   | 2.7     | -    | 6.0     | 6.0  |
| L <sup>u</sup> /V                | -       | -    | 6.0     | 3.0  |
| L <sup>u</sup> /V/L <sup>d</sup> | -       | -    | -       | -    |
| V                                | 21.6    | 10.8 | 13.1    | 24.2 |
| S                                | 2.7     | 2.7  | -       | -    |
| S/A <sup>c</sup>                 | -       | -    | 3.0     | -    |
| W                                | 5.4     | -    | 3.0     | -    |
| W <sup>s</sup>                   | 2.7     | -    | -       | -    |
| Y                                | 2.7     | 2.7  | 3.0     | 3.0  |
| O                                | -       | -    | 6.0     | 6.0  |

Tab. 18a Angaben über die proz. Verteilung von Hypothenarmustern bei Trisomie-mongoloiden, getrennt nach Seite und Geschlecht.

|                                       |                                       |                                      |
|---------------------------------------|---------------------------------------|--------------------------------------|
| A <sup>u</sup> : 4.35                 | A <sup>u</sup> /A <sup>c</sup> : 0.75 | A <sup>c</sup> : 4.37                |
| L <sup>u</sup> : 47.6                 | L <sup>u</sup> /L <sup>u</sup> : 1.5  | L <sup>u</sup> /A <sup>c</sup> : 5.7 |
| L <sup>u</sup> /L <sup>d</sup> : 3.65 | L <sup>u</sup> /V : 2.25              | V : 18.67                            |
| S : 1.35                              | S/A <sup>c</sup> : 0.75               | W : 2.1                              |
| W <sup>s</sup> : 0.67                 | Y : 2.85                              | O : 3.0                              |

Tab. 18b Angaben über die proz. Verteilung von Hypothenarmustern bei Trisomie-mongoloiden(n=70).

| Autor                            | Bemusterungsprozentsatz |              |         |          |         |
|----------------------------------|-------------------------|--------------|---------|----------|---------|
|                                  | Hypothen.               | Then./I.IDR. | II.IDR. | III.IDR. | IV.IDR. |
| Cummins(1939)<br>(n=97)          | 49.9                    | 3.4          | 14.5    | 79.7     | 21.5    |
| Snedeker(1948)<br>(n=173)        | 58.2                    | 1.6          | 5.4     | 95.5     | 19.4    |
| Geipel(1961)<br>(n=100)          | 76.0                    | 23.0         | 19.5    | 66.0     | 41.0    |
| Beckman(1962)<br>(n=104)         | 60.1                    | 1.9          | 6.2     | 68.7     | 8.7     |
| Malky(1965)<br>(n=100)           | 70.0                    | 7.0          | 10.0    | 65.0     | 24.5    |
| Cummins(1961)<br>(n=1231) Kontr. | 34.4                    | 14.9         | 11.8    | 53.6     | 60.5    |

Tab. 19 Vergleichende Angaben über die proz. Häufigkeit der Bemusterung in den einzelnen Eohlhandarealen bei Mongoloiden und Kontrollen.

die ein Auftreten dieser speziellen Musterform bei Chromosomenaberrationen in ca. 3,6% der Fälle feststellen, was dem von CUMMINS et al. (1961) an einem männlichen Kontrollmaterial ermittelten Wert (3,85%) entspricht. Ebensowenig läßt sich anhand des vorliegenden Materials die von ERNE (1953) berichtete Existenz radialer Schleifen auf dem Hypothenar von Mongoloiden bestätigen.

Der für ein Kontrollkollektiv maßgebliche Prozentsatz hypothetischer Muster bewegt sich zwischen ca. 26% (GREYERZ-GLOOR et al., 1969) und 37% (GEIPEL, 1961), wobei die Differenz zwischen Merkmalsträgern und gesundem Kontrollkollektiv (CUMMINS et al., 1961) sowohl in qualitativer als auch quantitativer Hinsicht statistisch relevant ist (re.:  $\chi^2 = 20,5$ , P 0,01; li.:  $\chi^2 = 269,95$ , P 0,001).

| Areal         | Musterart |      |       |      |       |       |      |
|---------------|-----------|------|-------|------|-------|-------|------|
|               | L         | l    | V     | M    | O     | D     | L/D  |
| Thenar/I.IDR. | 0.65      | -    | 2.17  | -    | 97.1  | -     | -    |
| II. IDR.      | -         | -    | 3.45  | 30.6 | 55.07 | 10.77 | -    |
| III. IDR.     | 74.45     | 4.12 | 2.85  | -    | 18.42 | -     | -    |
| IV. IDR.      | 4.87      | 0.67 | 13.37 | 30.0 | 41.35 | 8.82  | 0.75 |

Tab. 20a Aufschlüsselung der Mustertypenhäufigkeit in den palmaren Interdigitalräumen bei Trisomiemongoloiden.

| Muster | Thenar./I.IDR. |       | II.IDR. |      | III.IDR. |      | IV.IDR. |      |
|--------|----------------|-------|---------|------|----------|------|---------|------|
|        | m              | w     | m       | w    | m        | w    | m       | w    |
| L      | re             | -     | -       | -    | 81.0     | 87.8 | 8.1     | 3.0  |
|        | li             | 2.7   | -       | -    | 59.4     | 69.6 | 5.4     | 3.0  |
|        | re             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
| l      | li             | -     | -       | -    | 13.5     | 3.0  | 2.7     | -    |
|        | re             | -     | 6.0     | 2.7  | -        | 2.7  | 3.0     | 2.7  |
|        | li             | 2.7   | -       | 8.1  | 3.0      | 2.7  | 3.0     | 29.7 |
| V      | re             | -     | -       | 37.8 | 39.3     | -    | -       | 35.1 |
|        | li             | -     | -       | 27.2 | 18.1     | -    | -       | 24.3 |
|        | re             | 100.0 | 93.9    | 45.9 | 48.4     | 16.2 | 9.0     | 48.6 |
| M      | li             | 94.5  | 100.0   | 59.4 | 66.6     | 24.3 | 24.2    | 35.1 |
|        | re             | -     | -       | 13.5 | 12.1     | -    | -       | 5.4  |
|        | li             | -     | -       | 5.4  | 12.1     | -    | -       | 2.7  |
| O      | re             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
|        | li             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
|        | re             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
| D      | li             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
|        | re             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
|        | li             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
| L/D    | re             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
|        | li             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |
|        | re             | -     | -       | -    | -        | -    | -       | -    |

Tab. 20b Bemusterung der palmaren Interdigitalräume bei Trisomiemongoloiden, getrennt nach Seite und Geschlecht. (m=37; w=33).

|        |          |              |               |
|--------|----------|--------------|---------------|
| Rechts | I.IDR.   | $x^2=1.08$   | $P=0.2-0.3$   |
|        | II.IDR.  | $x^2=487.22$ | $P=0.001$     |
|        | III.IDR. | $x^2=7.86$   | $P=0.01-0.02$ |
|        | IV.IDR.  | $x^2=431.52$ | $P=0.001$     |
| Links  | I.IDR.   | $x^2=1.47$   | $P=0.3-0.5$   |
|        | II.IDR.  | $x^2=352.08$ | $P=0.001$     |
|        | III.IDR. | $x^2=26.63$  | $P=0.001$     |
|        | IV.IDR.  | $x^2=302.85$ | $P=0.001$     |

Tab. 20c

Weitaus weniger problematisch gestaltet sich ein Vergleich der zur Handleistenhemusterung im Bereich der palmaren Interdigitalräume vorliegenden Mitteilungen infolge der hier reduzierten Komplexität und einfacheren Struktur der vorkommenden Musterbildungen. Tab. 20 zeigt, daß hinsichtlich der prozentualen Verteilung der Muster der III. IDR. eine dominierende Rolle spielt, während im unmittelbaren Vergleich zu an männlichem Kontrollmaterial ermittelten Werten (CUMMINS et al., 1961) die verbleibenden IDR.'s mit Ausnahme des zweiten eine durchweg niedrigere Musterhäufigkeit erkennen lassen. Eine für die einzelnen Areale getrennt vorgenommene Analyse ist den jeweiligen Tabellen zu entnehmen.

Während sich die Musterhäufigkeit anhand der von CUMMINS et al. durchgeführten Untersuchung eines deutschen Vergleichsmaterials im Bereich des Thenar/I. IDR. auf 14,9% beläuft, fanden SNEDEKER (1948), ERNE (1953), GEIPEL (1961), BECKMAN et al. (1962) sowie BERG (1968) eine solche lediglich in einem Prozentsatz, dessen Streubreite sich zwischen 5,5% und 12% bewegt. Die von den gleichen Autoren errechneten, für Mongoloide repräsentativen Werte entsprechen weitgehend denen für das eigene mongoloide Material zwischen in Höhe von 2,85% unter Einschluß der Musterspuren. (Tab. 19)

Einen abweichenden Befund stellt dagegen die Angabe von GEIPEL (1961) bezüglich der Musterhäufigkeit im Bereich von Thenar/ I. IDR. dar, wonach diese bei Trägern des LDS 23% betragen soll. Eine befriedigende Erklärung für diesen, in der internationalen Literatur einmaligen Befund existiert nicht. Anhand einer vergleichenden Gegenüberstellung des eigenen Materials und des von CUMMINS et al. untersuchten deutschen Kontrollkollektivs lassen sich unter statistischen Gesichtspunkten keine über den Zufallsbereich hinausgehenden Differenzen konstatieren, wie es für die verbleibenden Interdigitalräume durchweg der Fall ist. (Tab.20c)

Entscheidend scheint in diesem Zusammenhang im Hinblick auf den II. IDR. der dort extrem hohe Anteil sog. "Multiplications" (30,6%) zu sein, denn bei Nichtberücksichtigung dieses speziellen Mustertyps ergibt sich eine weitgehende Annäherung an Prozentwerte (14,2%), die von GEIPEL (1961) (9,5%), bzw. CUMMINS et al. (1961) (11,3%) als für eine gesunde Durchschnittsbevölkerung charakteristisch angesehen werden. Beobachtungen von SNEDEKER (1948) sowie BECKMAN et al. (1962) zufolge muß man jedoch eine weitaus geringere Musterhäufigkeit für eine Kontrollpopulation als kennzeichnend registrieren. Diese Beobachtung bestätigt die diesbezügliche Mitteilung von GEIPEL, der bei Trisomiemongoloiden einen gegenüber der Norm um das Doppelte erhöhten Prozentsatz von Musterbildungen im II. IDR. fand, widerlegt jedoch den entsprechenden Befund von ROSNER et al. (1967), die bei ihrem allerdings relativ geringen Material eine Musterbildung im II. IDR. gänzlich vermissen.

Übereinstimmend berichten jedoch sämtliche bisher zitierten Autoren über eine für Mongoloide spezifische Erhöhung der Musterhäufigkeit im III. IDR. gegenüber der Norm. Die für Kontrollkollektive maßgeblichen Prozentzahlen schwanken zwischen 35,7% (FANG, 1950) und 56,2% (GEIPEL, 1961) und liegen insofern deutlich unter der im III. IDR. von Mongoloiden nachgewiesenen Musterhäufigkeit in Höhe von durchschnittlich 70-80%.

Die dominierende Rolle unter sämtlichen Papillarleistenmustern spielen die Schleifen (78,3%), was die aus der Literatur bekannten Angaben vollauf bestätigt (FANG, 1950: 74,35%). Die Gesamtbemusterung des III. IDR. beläuft sich anhand der vorliegenden

Untersuchung einschließlich der Musterspuren auf ca. 81,2% und korreliert vorzüglich mit entsprechenden Vergleichswerten. Nachzutragen bleibt in diesem Zusammenhang, daß von FANG, ERNE und WALKER als Musterspuren definierte Leistenbildungen keine Berücksichtigung bei den ihren diesbezüglichen Untersuchungen zugrunde gelegten Werten fanden. Nähere Angaben über die Art der einbezogenen Musterformen finden sich lediglich bei CUMMINS et al., deren an einer deutschen Kontrollpopulation erhobene Befunde daher zu der eingangs erwähnten statistischen Gegenüberstellung herangezogen wurden.

Eine ergänzende Prüfung des eigenen Materials auf verschiedentlich aufgezeigte Seitenunterschiede der Musterhäufigkeit ergibt zwar eine gegenüber der Norm höhere Rechts-Links-Symmetrie bei Mongoloiden, zeigt jedoch andererseits noch deutliche Differenzen. Das entsprechende Verhältnis der Prozentsätze von palmaren Mustern im Bereich des III. IDR. zwischen rechter und linker Hand muß mit ca. 1,2 beziffert werden und steht somit in enger Relation zu vergleichbaren Ergebnissen von ERNE (1,1) sowie BECKMAN et al. (1,4) (Tab. 21), während letztere für Kontrollpersonen mit 1,4 bzw. 3,0 einen stets höheren Rechts-Links-Unterschied nachweisen.

Gegensätzliche Verhältnisse kennzeichnen die Situation im IV. IDR. der Palma. Hier dominiert trotz unterschiedlicher Ausgangslage - herabgesetzte Musterhäufigkeit bei Probanden mit LDS - bei Mongoloiden und Normalen die linksseitige Bemusterungsquote gegenüber der der kontralateralen Seite. Die Höhe der für das vorliegende Material repräsentativen Relation (0,91) entspricht weitgehend den von ERNE bzw. BECKMAN et al. mitgeteilten Werten (0,7 bzw. 0,8), während sie sich den Angaben derselben Autoren zufolge für eine gesunde Durchschnittsbevölkerung auf ca. 0,85 beläuft.

Ein Blick auf Tab. 22 erlaubt eine abschließende Aussage dahingehend, daß sich die an Trisomiemongoloiden erhobenen Befunde mit denen des internationalen Schrifttums weitgehend decken, allerdings lediglich unter Nichtberücksichtigung der als Musterbildungen am häufigsten auftretenden Multiplications (30%). Die teilweise beträchtlichen Abweichungen der einzelnen Prozentsätze

| Autor                    | Musterhäufigkeit III.IDR. |       |
|--------------------------|---------------------------|-------|
|                          | re                        | li    |
| Fang(1950)<br>(n=205)    | 83.9                      | 52.2  |
| Erne(1953)(n=60)         | 69.7                      | 61.2  |
| (n=140)                  | 87.0                      | 74.0  |
| Walker(1959)<br>(n=150)  | 85.9                      | 54.0  |
| Beckman(1962)<br>(n=104) | 80.8                      | 56.75 |
| Bünger(1974)<br>(n=70)   | 87.25                     | 75.6  |

Tab. 21 Proz. Musterhäufigkeit im III. Interdigitalraum von Probanden mit Langdon-Down-Syndrom.

| Autor                | Musterhäufigkeit IV.IDR. |                        |
|----------------------|--------------------------|------------------------|
|                      |                          |                        |
| Cummins (1939) n=53  | 21.5                     |                        |
| Snedeker(1948) n=173 | 19.4                     |                        |
| Erne(1953) n=60      | 28.9                     |                        |
| n=140                | 18.0                     |                        |
| Geipel(1961) n=100   | 41.0                     |                        |
| Beckman(1962) n=104  | 8.7                      |                        |
| Malky(1962) n=100    | 24.5                     |                        |
| Bünger(1974) n=70    | 28.65                    | ohne "multiplications" |

Tab. 22 Proz. Musterhäufigkeit im IV. Interdigitalraum von Probanden mit Langdon-Down-Syndrom.

resultieren einerseits aus der von Autor zu Autor unterschiedlich gehandhabten Art der Registrierung, bringen jedoch andererseits auch populationsgenetische Gesichtspunkte zum Tragen.

Eine unter dem Aspekt der Seitendifferenz vorgenommene Analyse ergibt in Übereinstimmung mit entsprechenden Mitteilungen von LOEFFLER (1969) für Normale eine rechtsseitig stärkere Bemusterung der IDR.'s II und III, einen größeren Musterreichtum des IV. IDR. links gegenüber der Gegenseite sowie ein nahezu ausgeglichenes Verhältnis in den verbleibenden palmaren Arealen von Thenar/I. IDR. und Hypothenar bei Mongoloiden.

Hinsichtlich der Gesamtbemusterung der IDR.'s zeigen die weiblichen Mongoloiden einen rechtsseitig stärkeren Musterreichtum als das männliche Vergleichsmaterial, während dieses für den Bereich der linken Palma die höheren Prozentwerte aufweist. Entsprechende Beobachtungen von BECKMAN et al. bestätigen diese Feststellung. Der größere Anteil hypothenarer Muster bei weiblichen Probanden mit Trisomie 21 (BECKMAN et al., GREYERZ-GLOOR et al.) deckt sich mit diesbezüglichen Befunden von LOEFFLER (1969) für gesunde Individuen, während die eigenen Ermittlungen ein umgekehrtes Verhältnis offenbaren, wie es auch von LOEFFLER für Kontrollkollektive konzediert wird.

Für die verbleibenden IDR.'s gesunder Kontrollkollektive gilt die Feststellung, daß hier stets die männlichen Vertreter einen höheren Prozentsatz an Mustern aufweisen, wobei allerdings für Thenar/I. IDR. und IV. IDR. eine Umkehr des Geschlechtsverhältnisses möglich ist (LOEFFLER). Die vorliegenden Befunde für Mongoloide zeigen für die zuletzt genannten Areale die von LOEFFLER aufgezeigte Möglichkeit einer Abweichung von der Regel und stimmen mit vergleichbaren Beobachtungen von BECKMAN et al. für den Bereich des Thenars/I. IDR. überein. Im II. IDR. überwiegt der Musterreichtum in beiden Kollektiven bei den männlichen Mitgliedern (BECKMAN et al., LOEFFLER, vorl. Untersuchg.), während im III. IDR. die Häufigkeit von Mustern abweichend von der Beobachtung LOEFFLER's und BECKMAN's im vorliegenden Fall bei Frauen größer ist als bei Männern und insofern entsprechende Befunde von GREYERZ-GLOOR et al. (1969) bestätigt.

Von MALKY (1963) stammende Mitteilungen über die prozentuale Häufigkeit des D-Musters im II. IDR. korrelieren mit der am eigenen Untersuchungsmaterial konstatierten eindeutigen Bevorzugung der rechten Hand gegenüber der linken, während die von MALKY beschriebene größere D-Musterhäufigkeit im IV. IDR. der linken Palma anhand der vorliegenden Resultate ebensowenig reproduziert werden kann wie die im Hinblick auf Geschlechtsdifferenzen von ihm gemachten Aussagen. Vielmehr lassen die eigenen Ergebnisse ein bei den weiblichen Mongoloiden häufigeres Auftreten des D-Musters gerade im IV. IDR. erkennen, wohingegen im II. IDR. keine wesentlichen Unterschiede festzustellen sind. Ein Vergleich mit von MEYER-CORDING (1953) für eine Durchschnittsbevölkerung genannten Zahlen ergibt, daß die Häufigkeit des D-Musters bei Mongoloiden im II. IDR. gegenüber der Kontrollpopulation um über 70% erhöht ist, während die für den IV. IDR. charakteristischen Angaben ein diametral entgegengesetztes Verhalten dokumentieren, wie es auch MALKY (1963) bestätigt. (Tab. 23)

Die entwicklungsgeschichtlichen Gegebenheiten, die zur Ausbildung spezifischer Muster im Bereich der palmaren Ballen führen, sind identisch mit entsprechenden Einflüssen, unter denen sich die Ausprägung der unterschiedlichen Fingerbeerenmuster vollzieht. Insofern spielen die individuell modifizierten Wölbungs- und Ausdehnungsverhältnisse der palmaren Ballen für die spätere Bemusterung der einzelnen Areale eine bedeutende Rolle. Eine befriedigende Klärung der für die verschiedenartige Konfiguration der Ballen ursächlich verantwortlichen Faktoren steht zum gegenwärtigen Zeitpunkt noch aus, doch scheint auch hier der unterschiedlichen lokalen Reaktionsbereitschaft des Gefäß-Nervenapparates (BAITSCH, 1952) eine prägende Funktion zuzukommen.

Diese Hypothese gewinnt in Anbetracht der von DEBRUNNER (1952) diskutierten Möglichkeit kausaler Zusammenhänge zwischen Abweichungen des palmaren Leistensystems gegenüber der Norm in direkter Abhängigkeit von Entwicklungsstörungen des ZNS an Gewicht im Hinblick auf Interpretationsversuche der bei Trägern einer Trisomie 21 konstatierten Befunde.

Denn die Entstehung des palmaren Leistensystems ist letztlich die Folge zeitlich versetzter Faltungen an verschiedenen Zentren

| IDR. | Autor         | m     | w         | m/w        |
|------|---------------|-------|-----------|------------|
|      |               | re    | li re     | li re/li   |
| II.  | Malky(1963)   | 12.52 | 1.54 5.71 | - 4.92     |
|      | n=65          |       |           |            |
|      | Bünger(1974)  | 13.5  | 5.4 12.1  | 12.1 10.7  |
|      | n=37          |       |           |            |
|      | Meyer-Cording | 7.4   | 4.6       | 6.0        |
|      | (1953) Kontr. |       |           |            |
| IV.  | Malky(1963)   | 3.08  | 9.23 2.36 | 11.25 6.37 |
|      | Bünger(1974)  | 5.4   | 2.7 21.2  | 6.0 8.8    |
|      | Meyer-Cording | 17.35 | 18.54     | 17.94      |

Tab. 23 Proz. Häufigkeit von D-Mustern im II. und IV. IDR. bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms und Kontrollen.

Wilder-Formel

Mongoloide

| D.C.B.   | Geipel(1961)<br>n=100 | Malky(1963)<br>n=100 | Bünger(1974)<br>n=70 |
|----------|-----------------------|----------------------|----------------------|
| 13.11.C. | 1.0                   | -                    | -                    |
| 13.11.0. | 0.5                   | -                    | -                    |
| 13. 9.9. | -                     | -                    | 0.75                 |
| 13. 9.7. | 1.5                   | 2.5                  | 3.5                  |
| 11.11.9. | 2.0                   | 2.5                  | 2.75                 |
| 11.10.8. | 1.0                   | 1.0                  | -                    |
| 11. 9.7. | 58.0                  | 57.0                 | 65.0                 |
| 11.10.7. | -                     | -                    | 0.75                 |
| 11. 0.7. | 4.0                   | 3.0                  | -                    |
| 11. 0.9. | -                     | -                    | 0.65                 |
| 11. X.7. | 7.5                   | 2.0                  | 10.05                |
| 11. 7.7. | 4.0                   | 7.5                  | 3.45                 |
| 10. 9.7. | -                     | -                    | 0.65                 |
| 10. 9.6. | 2.0                   | 1.0                  | -                    |
| 10. X.6. | 0.5                   | -                    | 0.65                 |
| 9. 9.5.  | 2.5                   | 4.0                  | 3.65                 |

Fortsetzung der Tabelle auf Seite 65

(SCHAEUBLE, 1933) im Zusammenspiel mit Wachstumstendenzen der Hand in disto-proximaler und ulno-radialer Richtung (MEYER-HEYDENHAGEN, 1934) unter dem Einfluß "höchstwahrscheinlich übergeordneter Prinzipien" (MARTIN et al., 1962). Allgemeingültige Korrelationen unterschiedlicher Art zwischen den einzelnen palmaren Musterzentren (LOEFFLER, 1969) unterstreichen den geschilderten Entwicklungsgang der epidermalen Faltung.

#### c) Hauptlinien der Palma

Konfiguration und Wölbungsverhältnisse der embryonalen Ballen sind jedoch nicht nur im Hinblick auf die phylogenetisch spätere Ausbildung der Palmarmuster von überragender Bedeutung, sondern beeinflussen im Zusammenhang mit den zwischen den ballenförmigen Erhebungen sich ausbildenden Primärfurchen als entscheidende Gestaltungsfaktoren den gesamten Palmarleistenverlauf. Diese Erkenntnis basiert auf entsprechenden Untersuchungsergebnissen von SCHAEUBLE (1933) über die Entstehung der digitalen palmaren Triadien.

Der Verlauf der sog. Hauptlinien A-D, die von den karpalen Triadien a-d als proximal gerichtete Radianten ihren Ausgang nehmen, kann stellvertretend als Indiz für die mehr transversale oder longitudinale Richtung des palmaren Leistenstroms angesehen werden.

Zu den unterschiedlichen Klassifizierungsmöglichkeiten, die über den jeweiligen Verlauf der einzelnen Hauptlinien orientieren, gehören der sog. "main-line-index" (CUMMINS, 1936; CUMMINS et al., 1961), die WILDER-Formeln (WILDER, 1903, 1916) und mit für die D-Linie maßgeblichen Angaben der sog. "Modaltyp" (CUMMINS et al., 1961).

Der Hauptlinienindex stellt - vereinfachend definiert - den Additionswert der Endziffern der Linien A-D dar. Berechnungen GEIPEL's (1961) zufolge beträgt der Mittelwert des main-line-index bei normalen Deutschen 8,0 und beläuft sich nach Mitteilungen von CUMMINS et al. (1961) für ihre deutsche Serie auf 8,66. In diesen Wert gehen deutliche Seitenunterschiede ein (re.: 9,5; li.: 7,82), so daß eine diese Differenz berücksichtigende Angabe empfehlenswert erscheint.

Für mongoloides Vergleichsmaterial ergibt sich ein Index in Höhe von 10,15 (GEIPEL, 1961), während CUMMINS (zit. nach LOEFFLER, 1969) einen solchen von 11,11 als für das LDS charakteristisch angibt. Für das vorliegende Untersuchungsmaterial errechnet sich ein repräsentativer Mittelwert von 10,63 (m.: 10,55; w.: 10,71), wobei erwähnenswert ist, daß die Transversalität des palmaren Leistenstroms bei männlichen Probanden rechts, bei weiblichen dagegen links geringfügig stärker ausgeprägt ist.

Während der Hauptlinienindex lediglich die Linien A und D berücksichtigt, liegen den WILDER-Formeln insofern umfassendere Angaben zugrunde, als hier die Endfeldbezeichnungen der Hauptlinien D, C und B einbezogen werden. Tab. 24 gibt Aufschluß über die Variationsbreite des Hauptlinienverlaufs anhand der eigenen Untersuchungen und gestattet darüberhinaus vergleichende Betrachtungen mit von SNEDEKER (1948), ERNE (1953), GEIPEL (1961) und MALKY (1963) vorgelegten Mitteilungen.

Daraus ist ersichtlich, daß die Formel 11.9.7. bei Mongoloiden am häufigsten vertreten ist (durchschnittl. 63,7%), wohingegen der Prozentsatz derselben Endigungsformel einer gesunden Vergleichspopulation um annähernd 40% geringer ist (LASINSKI, 1952), jedoch ebenfalls noch die dominierende Rolle spielt.

|         |     |     |      |
|---------|-----|-----|------|
| 9. 7.5. | 5.0 | 8.0 | 3.5  |
| 9. 0.5. | 1.0 | 2.0 | 0.65 |
| 9. X.5. | 3.5 | -   | 2.0  |
| 7. 6.5. | -   | -   | 0.65 |
| 7. 5.5. | 1.5 | 4.0 | 0.75 |
| Rest    | 4.5 | 5.5 | -    |

Tab. 24 Proz. Verteilung der Wilder'schen Hauptlinienformeln bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms.

Bedeutsam sind darüberhinaus die Seitenunterschiede, denn im Gegensatz zu den Mongoloiden, die analog der von CUMMINS konstatierten Herabsetzung der bimanualen Asymmetrie (LOEFFLER, 1969) nahezu keine Rechts-Links-Differenzen aufweisen, steht eine mehr transversale Verlaufsrichtung des Leistenstroms auf der rechten Hand einer verstärkt longitudinalen auf der linken Palma bei gesunden Kontrollperson gegenüber (LASINSKI, 1952; MARTIN et al., 1962).

Gemäß der von CUMMINS et al. (1961) geprägten Definition der Modaltypen bezeichnet man den Verlauf der Hauptlinie D zu den Endfeldern 13, 12 und 11 als Modaltyp 11, nach 10 und 9 als Modaltyp 9 und nach 8 sowie 7 einschließlich verkürzter oder fehlender Radianten als Modaltyp 7. Über die prozentuale Verteilung der einzelnen Modaltypen und damit über einen mehr transversal gerichteten Leistenverlauf bei Probanden mit LDS gegenüber dem mehr longitudinalen bei Kontrollpopulationen orientiert Tab. 25 und bestätigt entsprechende, anhand der WILDER-Formeln gewonnene Erkenntnisse sowie von GEIPEL (1961) mitgeteilte Beobachtungen.

Angesichts der verschiedentlich geäußerten Kritik an der Aussagekraft der den palmaren Leistenverlauf registrierenden Formeln, Typen und Indizes, die im Fall der Modaltypen lediglich die Endigung der Hauptlinie D berücksichtigen, wodurch natürlich ein beträchtlicher Informationsverlust entsteht, den auch die WILDER'sche Methode durch Vernachlässigung einer Aufzeichnung des Verlaufs der Hauptlinie A nur ungenügend kompensiert, soll abschließend vollständigshalber anhand einer Tabelle die prozentuale Verteilung der Hauptlinienendigungen wiedergegeben werden.

| Modaltyp | Autor                 |                      |                      |
|----------|-----------------------|----------------------|----------------------|
|          | Geipel(1961)<br>n=100 | Malky(1963)<br>n=100 | Bünger(1974)<br>n=70 |
| 11       | 81.5                  | 75.5                 | 87.25                |
| 9        | 16.0                  | 15.5                 | 11.25                |
| 7        | 2.5                   | 9.0                  | 1.5                  |

Tab. 25 Proz. Häufigkeit der Modaltypen bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms.

Diese Tab. 26 weist auf unter statistischen Gesichtspunkten gewonnene, außerhalb des Zufallsbereichs liegende signifikante Differenzen der Endfeldendigungen der Hauptlinien von Mongoloiden bei einem Vergleich mit von CUMMINS et al. (1961) vorgelegtem Kontrollmaterial hin.

Ausgenommen ist lediglich der rechtsseitige Verlauf der Hauptlinie C. Auch die ergänzende Gegenüberstellung der für das mongoloide Krankengut ermittelten Prozentzahlen der Hauptlinienendigungen von D und A zu entsprechenden Veröffentlichungen von GEIPEL (1961) für normale Deutsche unterstreicht die eben getroffene Feststellung ( $D: x^2 = 85,99$ ,  $P = 0,001$ ;  $A: x^2 = 336,65$ ,  $P = 0,001$ ).

Die aus den Tabellen ersichtliche Tendenz der Hauptlinien bei Mongoloiden, entsprechend ihres überwiegend transversalen Verlaufs hinsichtlich ihrer Endigungen hohe Endlagen zu bevorzugen, läßt sich ursächlich auf mehrere Faktoren zurückführen. Als richtungweisend müssen in diesem Zusammenhang für den Verlauf der D-Linie die große Frequenz von Musterbildungen im III. IDR. sowie ein frühzeitig einsetzendes ulnares Wachstum während der Embryonalentwicklung angesehen werden, für das die hohe Endlage von D ebenso als spezifisches Indiz anzusehen ist wie die Enge des B/C-Raumes (LOEFFLER, 1969), die ebenfalls das Auftreten hoher Endfeldtypen begünstigt (MEYER-HEYDENHAGEN, 1934; LEMME, 1953).

Aus den entsprechenden Tabellen, die Auskunft geben über die Bemusterung der palmaren Interdigitalräume bei Mongoloiden und gesunden Kontrollpersonen, ist einwandfrei zu entnehmen, daß zwischen dem Prozentsatz der Musterhäufigkeit im III. IDR. und hohen Endigungen der Linie D positive Korrelationen bestehen, wie sie sich andererseits auch bei Kontrollpopulationen hinsichtlich der Häufigkeit mittlerer und niedriger Endlagen der entsprechenden Hauptlinie in direkter Abhängigkeit von dem bei diesem Personenkreis höheren Musterreichtum des IV. IDR. ableiten lassen. Im Hinblick auf eventuelle Seitenunterschiede bestätigt sich die enge Verbindung zwischen Mustern im III. IDR., die sowohl beim Vergleichsmaterial als auch dem mongoloiden Untersuchungsgut eine rechtsseitige Bevorzugung erkennen lassen und eine demgemäße Seitenbetonung hoher Endlagen der Linie D.

Endfelder

Hauptlinie

|     | D    |      |      |      | C    |      |      |      |
|-----|------|------|------|------|------|------|------|------|
|     | m    |      | w    |      | m    |      | w    |      |
|     | re   | li   | re   | li   | re   | li   | re   | li   |
| 1   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 2   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 3   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 4   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 5'  | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 5'' | -    | -    | -    | -    | -    | -    | 3.0  | -    |
| 6   | -    | -    | -    | -    | 2.7  | -    | -    | -    |
| 7   | 2.7  | -    | 3.0  | -    | 5.4  | 13.5 | 3.0  | 6.0  |
| 8   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 9   | 10.8 | 10.8 | 6.0  | 12.1 | 72.9 | 64.8 | 84.8 | 72.7 |
| 10  | 2.7  | 2.7  | -    | -    | -    | -    | 3.0  | -    |
| 11  | 75.6 | 86.4 | 81.8 | 87.8 | 8.1  | -    | 3.0  | -    |
| 12  | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 13  | 8.1  | -    | 9.0  | -    | -    | -    | -    | -    |
| X   | -    | -    | -    | -    | 5.4  | 21.6 | 3.0  | 21.2 |
| x   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 0   | -    | -    | -    | -    | 5.4  | -    | -    | -    |

|     | B    |      |      |      | A    |      |      |      |
|-----|------|------|------|------|------|------|------|------|
|     | m    |      | w    |      | m    |      | w    |      |
|     | re   | li   | re   | li   | re   | li   | re   | li   |
| 1   | -    | -    | -    | -    | -    | 2.7  | -    | 3.0  |
| 2   | -    | -    | -    | -    | -    | 8.1  | 3.0  | -    |
| 3   | -    | -    | -    | -    | 2.7  | 2.7  | 3.0  | 6.0  |
| 4   | -    | -    | -    | -    | 2.7  | 2.7  | -    | -    |
| 5'  | -    | -    | -    | -    | 51.3 | 54.0 | 69.6 | 69.6 |
| 5'' | 13.5 | 10.8 | 9.0  | 12.1 | 32.4 | 27.0 | 15.1 | 21.2 |
| 6   | -    | 2.7  | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 7   | 75.6 | 86.4 | 84.8 | 87.8 | 8.1  | -    | 9.0  | -    |
| 8   | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    | -    |
| 9   | 10.8 | -    | 6.0  | -    | -    | -    | -    | -    |
| X   | -    | -    | -    | -    | 2.7  | 2.7  | -    | -    |

Tab. 26a Proz. Aufschlüsselung des Verlaufs der vier palm. Hauptlinien bei Trisomie mongoloiden.

# Hauptlinie

|        |     |             |                |
|--------|-----|-------------|----------------|
| rechts | A : | $x^2=85.41$ | P 0.001        |
|        | B : | $x^2=16.44$ | P 0.001        |
|        | C : | $x^2=10.79$ | P=0.05 - 0.1   |
|        | D : | $x^2=36.63$ | P 0.001        |
| links  | A : | $x^2=97.57$ | P 0.001        |
|        | B : | $x^2=39.57$ | P 0.001        |
|        | C : | $x^2=13.64$ | P=0.001 - 0.01 |
|        | D : | $x^2=35.31$ | P 0.001        |

Tab. 26b

Die im Zusammenhang mit dem Modaltyp 11 der Hauptlinie D für Mongoloide charakteristische distale Verlagerung der Linie A ist nach MEYER-HEYDENHAGEN (1934) bedingt durch "die Fünffingerfurchen- oder Daumenfurchenfaltung..., so daß sie (A-Linie) an distal gelegene Leisten des Hypothenar Anschluß bekommen und in 5'' oder 5' münden kann".

Offensichtlich werden diese Verhältnisse anhand der starken Korrelation zwischen transversalem Verlaufstyp der A-Linie und einer stärkeren Hypothenarbemusterung sowie umgekehrt die Beobachtung zu machen ist, daß Populationen mit ausgeprägtem Musterreichtum auf dem Hypothenar nur geringe Prozentsätze an Endigungen der Hauptlinie A im Endfeld 3 besitzen.

Als weiteres Regulativ scheint die Breite der ab-Räume bedeutungsvoll, wonach die engeren eine distale Endlage der Hauptlinie A bedingen (FANG, 1949), was anhand des bei Mongoloiden nachgewiesenen, deutlich reduzierten Leistenreichtums des II. IDR. gegenüber gesunden Kontrollpersonen durchaus verständlich ist.

In enger Übereinstimmung mit den bei männlichen und weiblichen Mongoloiden ermittelten niedrigeren Leistenwerten der ab-Räume auf der rechten Palma läßt sich erwartungsgemäß auch ein höherer Prozentsatz distaler Endlagen der Hauptlinie A konstatieren, wie er auch für Kontrollpopulationen charakteristisch ist (MARTIN et al., 1962), während auf der kontralateralen Hand der mehr longi-

tudinale Verlauf bei beiden Vergleichsgruppen in den Vordergrund tritt.

Letztlich verdienen die anfänglich aufgezeigten Beziehungen zwischen Furchen und Leisten Beachtung, nachdem SCHAEUBLE (1933) und WÜRTH (1937) ontogenetisch gemeinsame Anlagen dieser beiden Bildungen nachgewiesen haben. Ihre Entwicklung vollzieht sich zwangsläufig in direkter Abhängigkeit zu der Entstehung der früh-embryonalen Ballen, deren Wölbung und Konfiguration einerseits die Ausprägung der Leistenmuster beeinflußt und von deren Zwischenräumen andererseits die Hauptfurchen ihren Ausgang nehmen, die nun ihrerseits für den Leistenverlauf von mitentscheidender Bedeutung sind (Furchenfaltung) (SCHAEUBLE, MEYER-HEYDENHAGEN).

Allerdings ist den Untersuchungen DEBRUNNER's (1955) zufolge lediglich der Beginn einer Furche durch die Beziehung zu den Ballen festgelegt, während die ihren weiteren Verlauf beeinflussenden Faktoren "in verschiedenartigen Kombinationen mit anderen ballenbedingten Furchen" (HIRSCH, 1968) und exogenen Einflüssen zu suchen sind.

#### d) Palmar- und Fingerfurchen

Aus speziellen Kombinationsmöglichkeiten resultiert die zu den pathologischen Handfurchenbildern zählende Vierfingerfurche (VFF), die einerseits als Folge von Verschmelzungsanomalien radialer und ulnarer Segmente der Hauptfurchen mit ihren mittleren Anteilen (PORTIUS, 1934) anzusehen ist, wahrscheinlich jedoch häufiger isoliert aus Dreifinger- (DFF) oder Fünffingerfurche (FFF) bei gleichzeitiger, graduell unterschiedlicher Reduktion einer dieser beiden Hauptfurchen entsteht (TILLNER, 1953).

Angesichts der Vielfalt der Entstehungsbedingungen und der daraus resultierenden Unterschiede "des feineren morphologischen Bildes" (MARTIN et al., 1962) ist es verständlich, daß man die bisher von zahlreichen Autoren mitgeteilten Häufigkeitsangaben der VFF für verschiedene Populationen nicht ohne weiteres miteinander vergleichen kann.

Die Beurteilungskriterien, anhand derer bei der vorliegenden Untersuchung eine Klassifizierung der bei Mongoloiden überdurch-

schnittlich häufigen VFF gegenüber den sog. Sonderformen vorgenommen wird, stützen sich auf die von WENINGER et al. (1957) vorgeschlagenen Einteilungsprinzipien. Diesen zufolge differenziert man zwischen der klassischen VFF und den Übergangsformen, während die als Sonderformen definierten Furchenbilder keine Berücksichtigung finden.

Die entsprechende Tab. 27 ermöglicht einen unmittelbaren Vergleich der eigenen mit von anderen Autoren (GEIPEL, 1961 und MALKY, 1963) ermittelten Resultaten, denen ebenfalls das von WENINGER et al. vorgeschlagene Einteilungsschema zugrundeliegt. Daraus geht hervor, daß bei Trisomiemongoloiden in ca. 54% der Fälle eine reine VFF bzw. eine der Übergangsformen vorhanden ist. Dieser Wert entspricht weitgehend den von GEIPEL und MALKY errechneten Angaben (59,5% bzw. 60,5%) und deckt sich auch mit von

| Furchentyp                | Bünger(1974) |      |      |      |      | Geipel(1961) | Malky(1963) |
|---------------------------|--------------|------|------|------|------|--------------|-------------|
|                           | m            |      | w    |      | m/w  | m/w          | m/w         |
|                           | re           | li   | re   | li   |      |              |             |
| norm.                     | 27.2         | 21.6 | 12.1 | 9.0  | 17.4 | -            | 14.5        |
| Ia                        | -            | 3.1  | 3.0  | 6.0  | 4.2  | 9.5          | 2.5         |
| Ib                        | 18.9         | 18.9 | 6.0  | 18.1 | 15.4 | 17.0         | 11.5        |
| IIa                       | 2.7          | 5.4  | 3.0  | -    | 2.7  | 8.0          | 3.5         |
| IIb                       | 8.1          | 8.1  | 9.0  | 3.0  | 7.0  | 3.0          | 7.5         |
| F III                     | 27.2         | 16.2 | 24.2 | 30.3 | 24.4 | 22.0         | 35.5        |
| SF <sub>1</sub>           | 13.5         | 13.5 | 24.2 | 21.2 | 18.1 | 26.5         | 22.0        |
| SF <sub>2</sub>           | -            | 2.7  | -    | -    | 0.67 | 0.5          | 1.0         |
| SF <sub>3</sub>           | -            | -    | -    | -    | -    | 1.0          | -           |
| SF <sub>4</sub>           | -            | -    | -    | -    | -    | -            | -           |
| nicht<br>einzu-<br>ordnen | 2.7          | 5.4  | 12.1 | 9.0  | 7.3  | -            | -           |

Tab. 27 Die Manifestationshäufigkeit der Vierfingerfurcha bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms, getrennt nach Seite und Geschlecht.

BECKMAN et al. (1962) gemachten Mitteilungen (59,1%), obwohl deren Klassifizierung der VFF von dem von WENINGER et al. vorgeschlagenen Schema abweicht.

Der Prozentsatz reiner VFF's unter Einschluß der von WENINGER et al. mit Ia, Ib, IIa und IIb definierten Formen beläuft sich bei den vorgenannten Autoren auf 37,5% (GEIPEL), sowie 39,4% (BECKMAN et al.) und weist eine deutliche Übereinstimmung mit entsprechenden Mitteilungen von ERNE (1953) in Höhe von 40% bzw. 38,5% auf. Für das vorliegende Untersuchungsmaterial beläuft sich der vergleichbare Wert jedoch lediglich auf ca. 29,5% und entspricht insofern demjenigen von MALKY (25%) sowie dem von DAL-LAPICCOLA et al. (1967) (ca. 30%).

Die Häufigkeit der VFF inklusive Übergangs- und Brückenformen liegt bei deutschen Vergleichspopulationen "regelmäßig jedoch wohl unter 10%, meist um 4%" (MARTIN et al., 1962). Der an diesem Material stets nachgewiesene Geschlechtsunterschied mit einer Bevorzugung des männlichen Geschlechts (WALTER, 1957) hat auch für die Probanden mit Trisomie 21 Gültigkeit (BECKMAN et al., 1962).

Hinsichtlich eventueller Rechts-Links-Unterschiede liegen widersprüchliche Angaben vor. Im Rahmen der eigenen Untersuchung überwiegen die mit einer VFF behafteten Hände der linken Seite, was insofern einer Beobachtung von SCHÄFER (1954) entspricht, die er anhand eines Vergleichs mehrerer Untersuchungen an Durchschnittspopulationen mitteilte.

Ein doppelseitiges Vorkommen der VFF ist für das vorliegende Material in ca. 42,6% charakteristisch (m.: 45,9%, w.: 39,3%) und besitzt nach HIRSCH (1968) eine pathognomonisch hohe Aussagekraft, deren Wert in Verbindung mit besonderen Abweichungen des Hautleistensystems gegenüber der Norm noch an zusätzlicher Bedeutung gewinnt. Zu diesen, bei Mongoloiden mit der VFF kombinierten und gehäuft auftretenden Auffälligkeiten gehören ausgedehnte Hypothenarmuster, eine transversale Ausrichtung des palmaren Leistungsverlaufs und ein hoher Prozentsatz distal gelegener axialer Triradien.

Unter Berücksichtigung des für die Ausprägung von Hautleisten und -furchen entscheidenden Einflusses der frühembryonalen Ballen müssen die für Mongoloide typischen Abweichungen im Verlauf der

Hauptfurchen und Hautleisten zurückgeführt werden auf Besonderheiten im Rahmen der Ballenentwicklung. Der Indikatorwert der Papillarmuster und Handfurchen für die embryonale Ballenkonfiguration gestattet daher die Schlußfolgerung, daß angesichts der großen Koinzidenz von VFF einerseits sowie ausgedehnten Hypothenarmustern, distalen axialen Triradien und transversalem Verlauf der Hautleisten andererseits die lange Persistenz eines großen Hypothenarballens von entscheidender Bedeutung ist (ERNE, 1953). In diesem Zusammenhang verdient ferner eine starke Ballenbildung im Bereich des II. IDR. Aufmerksamkeit (ERNE, TILLNER, 1958), der in Ergänzung zu der auf dem ulnaren Teil der Palma durch den Hypothenarballen bedingten Transversalverschiebung der FFF auf dem radialen Abschnitt der Hohlhand die gleichgerichtete Verschiebung der DFF gegen den Zwischenballenabschnitt der FFF begünstigen würde. Die daraus resultierende Verschmelzung einzelner Segmente der beiden Hauptfurchen zur VFF könnte aber wenigstens teilweise im Zentrum der Hohlhand auch durch eine stärkere und länger persistierende Ballenbildung im Bereich des III. IDR. induziert werden, die geeignet wäre, den Hohlhandabschnitt der DFF der durch den Hypothenarballen distal verlagerten FFF in proximaler Richtung anzunähern. Als Indiz für einen solchen, durch einen embryonal lange erhalten gebliebenen und großen Ballen beeinflussten Entwicklungsgang muß die bei Mongoloiden ausgesprochene Musterhäufigkeit im Bereich des III. IDR. angesehen werden, deren hoher Prozentsatz in Verbindung mit dem der Hypothenarbemusterung für Mongoloide als geradezu charakteristisch zu gelten hat.

Abschließend verdienen die bereits im Zusammenhang mit den hohen Endigungen der Hauptlinie D von MEYER-HEYDENHAGEN (1934) vermuteten frühzeitig einsetzenden ulno-radialen Wachstumsimpulse sowie disto-proximal gerichtete Wachstumstendenzen Beachtung, die im Zusammenspiel mit den embryonalen Ballen die wesentliche Rolle bei der Entwicklung des Hautleisten- und-furchensystems der Palma zu spielen scheinen.

Das gehäufte Vorkommen der VFF in Verbindung mit psychischen Abnormitäten im Rahmen zentralnervöser Entwicklungsstörungen ist von zahlreichen Untersuchern bestätigt worden, ohne daß jedoch

bisher ein kausalgenetischer Zusammenhang hergestellt werden konnte. Es sind daher nur hypothetische Betrachtungen möglich, in deren Mittelpunkt dieselben, anlässlich der Entwicklung der frühembryonalen Ballen diskutierten Faktoren stehen.

Unter dem von PENROSE (1931) als single-crease definierten Merkmal versteht man das Fehlen der distalen Gelenkfurche am V. Finger trotz normaler Knochen- und Gelenkverhältnisse. PENROSE beobachtete dieses Merkmal, bezogen auf sämtliche Hände seines damaligen Mongoloidenmaterials, in 20%, während DOXIADES et al. (1938) bzw. MALKY (1963) die distale Gelenkfurche in 9,0 bzw. 7,5% vermißten. Das entsprechende Resultat der vorliegenden Untersuchung beträgt 13,45% und nimmt insofern eine Mittelstellung unter den bislang bekannten Angaben zum Problem der single-crease ein, wenn man die jüngsten, aus der internationalen Literatur bekannten Werte wegen ihres Extremcharakters in Höhe von 37,7% (BRYANT et al., 1970) unberücksichtigt läßt. Hinsichtlich des Seitenunterschiedes scheint ein Fehlen der distalen Gelenkfurche am rechten Kleinfinger häufiger zu sein als am linken (DOXIADES et al., vorl. Untersuchung).

### 3. Planta

#### a) Qualitative Merkmale

Die ontogenetische Entstehung des Papillarleistensystems der Planta vollzieht sich analog zu dem von BONNEVIE und SCHAEUBLE untersuchten Entwicklungsgang der Fingerbeeren und Palma, wie aus der weitgehenden Parallelität der jeweiligen Bemusterung ersichtlich ist (WICHMANN, 1956).

Die zur Aufstellung einer Formel für die Papillarmuster der Planta heute bevorzugt angewandte Nomenklatur stammt von CUMMINS et al. (1961). Die Felderbezeichnung der Fußsohle lehnt sich eng an die der Palma an und differenziert zwischen fünf Interdigitalfeldern (Thenar/I. IDR., II, III, IV und Hypothenar), die gelegentlich durch Unterteilung des plantaren Hypothenar in ein distales und proximales Areal um ein weiteres Feld ergänzt wird.

Auf die Wiedergabe der proximalen Einteilungsschematik der Planta wird verzichtet, da im Rahmen der hier geschilderten Beobachtun-

gen das Schwergewicht auf den distalen Bereichen der Fußsohle liegt. Von besonderer Bedeutung ist der Großzehenballen, dessen Bemusterung zentraler Gegenstand mehrerer wissenschaftlicher Arbeiten ist (WALKER, 1957; MALKY, 1963; SMITH, 1964; SOLTAN et al., 1965).

Die folgende Tab. 28 vermittelt einen Gesamtüberblick über die von den genannten Autoren ermittelten Prozentsätze der jeweiligen Mustertypen bei Mongoloiden im Vergleich zu den der eigenen Untersuchung zugrunde gelegten Resultaten. Daraus ergibt sich übereinstimmend im Gegensatz zu entsprechenden, für Kontrollpopulationen charakteristischen Angaben (WICHMANN, 1956) eine exzessive Zunahme tibialer Bögen auf Kosten einer deutlichen Reduktion von Wirbelmustern und tibial gerichteten Schleifen. Der Prozentsatz der Distalschleifen, die bei mehreren Vergleichsgruppen in über 50% der Fälle die dominierende Musterform darstellen, erscheint bei Mongoloiden gegenüber der Norm vermindert (WALKER, 1957; SOLTAN et al., 1965), während er nach den Beobachtungen von MALKY (1963) und entsprechenden eigenen Untersuchungen unter Einschluß der bei den Musterspuren im Vordergrund stehenden distalschleifenähnlichen Papillarleistenkonfigurationen (82,3%) keinerlei Abweichung gegenüber Vergleichswerten erkennen läßt. Es findet sich erstaunlicherweise jedoch eine für das mongoloide Material typische Umschichtung insofern, als hier Distalschleifen mit einem quantitativen Wert unter 20 wesentlich häufiger vertreten sind als in der Normalbevölkerung (WALKER, 1957), die ihrerseits vermehrt große Schleifenmuster aufweist. Hinsichtlich des Rechts-Links-Unterschiedes läßt sich bei den tibialen Bögen eine eindeutige Bevorzugung des linksseitigen Hallux konstatieren, während sie bei MALKY nur andeutungsweise vorkommt. In völliger Übereinstimmung mit vergleichbaren Verhältnissen bei Kontrollpopulationen (MALA, 1961; BREHME, 1967) weisen weibliche Mongoloide einen höheren Prozentsatz an Distalschleifen auf, der bei den männlichen, unabhängig vom Vergleichsmaterial, durch einen größeren Anteil tibialer Bögen kompensiert wird.

Im folgenden sollen die Ergebnisse der Auswertung der drei verbleibenden Interdigitalfelder im Hinblick auf ihre Bemusterung anhand einer Tab. (28) widergegeben werden.

| Muster          |    | Then./I.IDR. |         | II.IDR. |      | III.IDR. |      | IV.IDR. |      | Hypothen. |      |
|-----------------|----|--------------|---------|---------|------|----------|------|---------|------|-----------|------|
|                 |    | m(n=32)      | w(n=29) | m       | w    | m        | w    | m       | w    | m         | w    |
| L <sup>d</sup>  | re | 3.1          | 20.6    | -       | 3.4  | 53.1     | 58.6 | 46.8    | 41.2 | -         | -    |
|                 | li | 6.2          | 24.1    | 3.1     | -    | 62.4     | 65.5 | 31.2    | 31.0 | -         | -    |
| l <sup>d</sup>  | re | 25.0         | 31.0    | -       | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
|                 | li | 15.6         | 44.8    | -       | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
| A <sup>t</sup>  | re | 37.5         | 20.6    | -       | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
|                 | li | 59.3         | 24.1    | -       | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
| V               | re | 28.1         | 17.2    | -       | -    | 9.3      | 6.8  | 6.2     | -    | 15.6      | 17.2 |
|                 | li | 12.4         | -       | -       | 3.4  | 3.1      | 6.8  | -       | 3.4  | 21.8      | 6.8  |
| O               | re | 3.1          | 3.4     | 90.6    | 89.6 | 37.5     | 34.4 | 46.8    | 51.7 | 46.8      | 55.1 |
|                 | li | 3.1          | -       | 87.5    | 89.6 | 34.3     | 27.5 | 68.7    | 62.0 | 62.4      | 72.4 |
| W <sup>Sm</sup> | re | 3.1          | 3.4     | -       | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
|                 | li | 3.1          | 6.8     | -       | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
| L <sup>p</sup>  | re | -            | -       | 6.2     | 6.8  | -        | -    | -       | 6.8  | -         | -    |
|                 | li | -            | -       | 6.2     | 6.8  | -        | -    | -       | 3.4  | -         | -    |
| L <sup>t</sup>  | re | -            | 3.4     | -       | -    | -        | -    | -       | -    | 37.5      | 27.5 |
|                 | li | -            | -       | -       | -    | -        | -    | -       | -    | 15.6      | 20.6 |
| L <sup>c</sup>  | re | -            | -       | 3.1     | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |
|                 | li | -            | -       | 3.1     | -    | -        | -    | -       | -    | -         | -    |

Tab. 28 Proz. Aufschlüsselung der Mustertypenfrequenz in den plantaren Arealen bei Trisomiemongoloiden.

Für den II. IDR. bei Mongoloiden maßgebliche Beobachtungen liegen lediglich von MALKY (1963) vor, die er, analog der eigenen Verfahrensweise von WICHMANN (1956) mitgeteilten Werten gegenüberstellt. Auch in der vorliegenden Untersuchung verblüfft der hohe Anteil musterfreier II. IDR.'s gegenüber den Kontrollen, die, daraus resultierend, wesentlich mehr Proximalschleifen und Wirbelmuster besitzen. Seiten- bzw. Geschlechtsdifferenzen sind im II. und III. IDR. der Planta bei Mongoloiden nicht vorhanden und werden auch innerhalb des Vergleichsmaterials weitgehend vermißt.

Das völlige Fehlen von Wirbeln im Bereich des III. IDR. scheint für Probanden mit Trisomie 21 charakteristisch zu sein, während distale Schleifen analog zu den Verhältnissen bei Normalen die am häufigsten vertretene Musterbildung darstellen. Die Mongoloïden lassen dagegen die bei dem gesunden Vergleichsmaterial in 3,8% (WICHMANN, 1956) auftretenden proximalen Schleifen gänzlich vermissen.

Das für den IV. IDR. herausragende Ergebnis bildet die gegenüber der Norm nahezu dreifache Vermehrung distaler Schleifen, die Zahl proximaler Schleifen dagegen ist bei beiden Gruppen identisch, während Wirbelmuster, wie bereits im III. IDR., auch hier bei den Mongoloiden nicht nachweisbar sind, im Gegensatz zu entsprechenden Mitteilungen von MALKY (1963), der sie in 4,5% beobachtete. Die andeutungsweise rechtsseitige Vermehrung distaler Schleifen geht konform mit Normale betreffenden Angaben.

Die Musterhäufigkeit auf dem distalen Hypothenarabschnitt der Planta, über die bisher lediglich Befunde von MALKY vorliegen, entspricht weitgehend der von WICHMANN (1956) für sein Bonner Kontrollmaterial ermittelten, wohingegen MALKY die bei LDS-Patienten stärkere Bemusterung betont. Vergleichende Angaben über die im Rahmen der vorliegenden Untersuchung bei Mongoloiden beobachtete rechtsseitige Betonung der Hypothenarbemusterung liegen augenblicklich nicht vor.

Unabhängig davon bleibt jedoch nachzutragen, daß für sämtliche plantaren Interdigitalräume hinsichtlich ihrer Bemusterung bei Mongoloiden von der Norm (WICHMANN) abweichende, signifikante Differenzen nachweisbar sind:

I. IDR.:  $x^2 = 319,33$ , P 0,001; II. IDR.:  $x^2 = 28,63$ , P 0,001;  
III. IDR.:  $x^2 = 30,77$ , P 0,001; IV. IDR.:  $x^2 = 48,85$ , P 0,001;  
Hypothenar:  $x^2 = 93,33$ , P 0,001.

"Ob hier eine Regelhaftigkeit vorliegen könnte, für deren Erklärung dann Veränderungen im Ablauf der Ballenreduktion sich anbieten würden, könnten erst weitere Stichproben über die Bemusterung der Planta bei LDS-Patienten ergeben" (LOEFFLER, 1969).

## VII. BEFUNDE BEI TRÄGERN NICHT BALANCIERTER UND BALANCIERTER TRANSLOKATIONEN UND DEREN DISKUSSION

Der folgende Versuch einer Abgrenzung der Gruppe trisomer Mongoloider gegenüber den Probanden mit nicht balancierter und kompensierter Translokation (n.b.T. bzw. n.k.T.) anhand etwaiger Differenzen im Papillarleistenbild bzw. Hautfurchensystem besitzt lediglich eine grob orientierende Bedeutung, so daß der Aussagewert der an den relativ kleinen Gruppen gemachten Beobachtungen erst durch weitere Stichproben erhöht werden kann. Insofern erscheinen dermatoglyphische Untersuchungen im Hinblick auf die cytogenetische Vielfalt des LDS nur bedeutungsvoll, wenn man sie in einen größeren Rahmen hineinstellt.

### 1. Fingerbeeren

#### a) Qualitative Merkmale

Die Papillarbemusterung der Träger einer nicht balancierten Translokation (n.b.T.) zeigt gegenüber den bei Trisomiemongoloiden ermittelten Prozentsätzen ein abweichendes Verhalten insofern, als die für Wirbel (27,5%) und Schleifen (72,5%) errechneten Werte denen gesunder Kontrollpersonen (WENDT, 1963) (Wirbel: 28,9%, Schleifen: 65,6%) annähernd entsprechen, während das völlige Fehlen von Bogenmustern an die bei Trisomie 21 vorgefundenen Verhältnisse erinnert. ROSNER et al. (1967) fanden ebenfalls bei Probanden mit n.b.T. im Gegensatz zu Trisomiemongoloiden eine deutliche Zunahme der Wirbelmuster (34,9%) bei gleichzeitiger, allerdings noch stärkerer Reduzierung der Schleifen (64,1%), als es für das eigene Material charakteristisch ist, und einem nahezu

vollständigen Fehlen von Bögen.

Demgegenüber weisen die Träger einer kompensierten Translokation (k.T.) hinsichtlich des Auftretens von Bögen (3,75%) eine weitgehende Übereinstimmung mit für die normale Durchschnittsbevölkerung typischen Werten auf, wohingegen die Wirbel annähernd doppelt so häufig zu finden sind (53,75%) und lediglich die Schleifenmuster eine ca. 30%ige Verminderung erkennen lassen.

Über die Fingerverteilung der einzelnen Papillarmuster gibt Tab. 29 Aufschluß. Ihr ist zu entnehmen, daß bei der zuerst erwähnten Translokationsgruppe radiale Schleifen bevorzugt am V. Finger nachweisbar sind, während das Maximum der ulnaren Schleifen an Digit II und I zu finden ist. Die beiden verbleibenden Finger sind dagegen durch die höchsten Prozentsätze für Wirbelmuster gekennzeichnet.

Die dermatoglyphischen Untersuchungen von ROSNER et al. (1967) lassen dagegen eine weitgehende Übereinstimmung der Musterverteilung zwischen Trisomie- und Translokationsmongoloiden gerade im Hinblick auf die ulnaren Schleifen (Maximum auf Digit II und III) und bedingt auch für die Wirbel (Maximum auf Digit IV) erkennen.

Eine nach denselben Gesichtspunkten vorgenommene Untersuchung der Probanden mit kompensiertem chromosomalen Status zeigt, daß die Wirbel in nahezu gleichmäßiger Häufigkeit auf die Finger II-IV verteilt sind, die ulnaren Schleifen bevorzugt am I. und V. Finger auftreten und daß der II. Finger durch den höchsten Prozentsatz an Bögen charakterisiert ist. Eine Übereinstimmung mit entsprechenden Verhältnissen bei Trisomiemongoloiden ist nicht nachweisbar, mit denen der anderen Translokationsgruppe nur andeutungsweise.

Die innerhalb der beiden Translokationsgruppen gegenüber den Trisomiemongoloiden und der Kontrollpopulation aufgezeigten Abweichungen hinsichtlich der Musterzusammensetzung bewirken naturgemäß entsprechende Veränderungen bei der Errechnung des individuellen Musterwertes (i.M.). (Tab. 30)

Für die männlichen Träger einer b.T. beläuft sich dieser Wert auf 63, wohingegen der der weiblichen Angehörigen dieser Gruppe mit 44,2 deutlich abfällt, hauptsächlich resultierend aus der bei ihnen geringeren Wirbelhäufigkeit.

| Muster      | bal.Translok.(n=5) |        | nicht bal. Translok.(n=5) |        |
|-------------|--------------------|--------|---------------------------|--------|
|             | m(n=1)             | w(n=4) | m(n=4)                    | w(n=1) |
| B           | -                  | 7.5    | -                         | -      |
| Bs          | -                  | -      | -                         | -      |
| Sb rad.     | -                  | -      | -                         | -      |
| Sb uln.     | -                  | 5.0    | -                         | -      |
| S rad.      | -                  | -      | -                         | -      |
| S uln.      | 20.0               | 57.5   | 52.5                      | 70.0   |
| Sw/DSw rad. | -                  | -      | 2.5                       | -      |
| Sw/DSw uln. | -                  | 2.5    | 10.0                      | 10.0   |
| Ws/DWs      | 10.0               | 15.0   | 5.0                       | 20.0   |
| W/DW        | 70.0               | 12.5   | 30.0                      | -      |

Tab. 29a Proz. Häufigkeit der Papillarmustertypen bei Trägern mit bal. und nicht balancierter Translokation.

| Translok.  | Papillarmuster |       |      |       |      |
|------------|----------------|-------|------|-------|------|
|            | n              | W     | R    | U     | B    |
| balanc.    | 5              | 53.75 | -    | 42.5  | 3.75 |
| nicht bal. | 5              | 27.5  | 1.25 | 71.25 | -    |

Tab. 29b Proz. Verteilung der Grundmustertypen der Fingerbeeren bei balancierter und nicht balancierter Translokation.

| Muster | I    | II   | III  | IV   | V    |
|--------|------|------|------|------|------|
| W      | 12.5 | 6.25 | 37.5 | 68.7 | 12.5 |
| B      | -    | -    | -    | -    | -    |
| U      | 87.5 | 93.7 | 62.5 | 31.7 | 81.7 |
| R      | -    | -    | -    | -    | 6.25 |

Tab. 29c Proz. Angaben über die Fingerverteilung der Grundmustertypen bei nicht balancierter Translokation (n=5).

| Muster | I    | II   | III  | IV   | V    |
|--------|------|------|------|------|------|
| W      | 37.5 | 62.5 | 68.7 | 68.7 | 31.7 |
| B      | -    | 12.5 | 6.25 | -    | -    |
| U      | 62.5 | 25.0 | 25.0 | 31.7 | 68.7 |
| R      | -    | -    | -    | -    | -    |

Tab. 29d Proz. Angaben über die Fingerverteilung der Grundmuster-  
typen bei balancierter Translokation (n=5).

| Muster | I      |        | II     |       | III  |       | IV    |       | V     |       |
|--------|--------|--------|--------|-------|------|-------|-------|-------|-------|-------|
|        | m(n=1) | w(n=4) | m      | w     | m    | w     | m     | w     | m     | w     |
| re     | 25.0   | 100.0  | 25.0   | 100.0 | 25.0 | 100.0 | 25.0  | 100.0 | 25.0  | 100.0 |
| li     | 25.0   | -      | 25.0   | 100.0 | 50.0 | 100.0 | 25.0  | 100.0 | -     | -     |
| re     | -      | -      | 25.0   | -     | -    | -     | -     | -     | -     | -     |
| li     | -      | -      | 25.0   | -     | 25.0 | -     | -     | -     | -     | -     |
| re     | 75.0   | -      | 50.0   | -     | 75.0 | -     | 50.0  | -     | 75.0  | -     |
| li     | 75.0   | 100.0  | 50.0   | -     | 25.0 | -     | 75.0  | -     | 100.0 | 100.0 |
| Muster | m(n=4) |        | w(n=1) |       | m    |       | w     |       | m     |       |
|        | 25.0   | -      | 25.0   | -     | 25.0 | 100.0 | 100.0 | 100.0 | 25.0  | -     |
| re     | 25.0   | -      | -      | -     | 25.0 | -     | 75.0  | -     | 25.0  | -     |
| li     | 25.0   | -      | -      | -     | -    | -     | -     | -     | -     | -     |
| re     | -      | -      | -      | -     | -    | -     | -     | -     | -     | -     |
| li     | -      | -      | -      | -     | -    | -     | -     | -     | -     | -     |
| re     | 75.0   | 100.0  | 75.0   | 100.0 | 75.0 | -     | -     | -     | 50.0  | 100.0 |
| li     | 75.0   | 100.0  | 100.0  | 100.0 | 75.0 | 100.0 | 25.0  | 100.0 | 75.0  | 100.0 |
| re     | -      | -      | -      | -     | -    | -     | -     | -     | 25.0  | -     |
| li     | -      | -      | -      | -     | -    | -     | -     | -     | -     | -     |

Tab. 29e Proz. Angaben über die Fingerbeerenbemusterung bei bal.(oben)  
und nicht bal.(unten) Translokation, getrennt nach Seite u. Geschl.

Durchschnittliche Richtwerte von 51,2 und 45 charakterisieren dagegen die Mitglieder mit n.k.T. Die Differenz basiert ebenfalls auf dem beim männlichen Geschlecht höheren Prozentsatz an Wirbeln und kann selbst durch ein vermehrtes Auftreten ulnarer Schleifenmuster bei den weiblichen Angehörigen dieser Gruppe nicht kompensiert werden.

Das im Gegensatz zum i.M. rein qualitative Merkmal der Doppelzentritizität weist in Analogie zu den Beobachtungen bei Trisomiepatienten auch bei den Probanden mit n.b.T. eine starke Linksbetonung auf, während für die Träger einer b.T. ein ausgewogenes Seitenverhältnis charakteristisch ist. Hinsichtlich der Bevorzugung einzelner Finger bleibt zu erwähnen, daß sich das Maximum doppelzentrischer Muster innerhalb der beiden Translokationsgruppen auf die Finger I-III (b.T.) bzw. II-IV (n.b.T.) gleichmäßig konzentriert.

Vor der anschließenden Erörterung quantitativer Merkmale soll noch auf die als Zwischenlinien definierten Bildungen eingegangen werden, deren Prozentsatz sich für die Träger einer k.T. auf 12,5%, für die Probanden mit n.b.T. dagegen auf 25% beläuft.

Die von COHAUSZ et al. (1955) konstatierte Bevorzugung der rechten Hand trifft ebenfalls für beide Translokationsgruppen zu.

Abweichend von der für die Kontrollpopulation charakteristischen schwerpunktmäßigen Verteilung der Zwischenlinien konzentrieren sich diese Bildungen bei den Trägern einer b.T. auf Digit IV und V, bei denen mit n.k.T. bevorzugen sie dagegen Digit IV.

Bei der Zuordnung der Zwischenlinien zu den einzelnen Mustertypen zeigt sich bei den weiblichen Probanden mit b.T. eine gleichmäßige Verteilung auf Schleifen und Wirbel, während sich für die männlichen Mitglieder der verbleibenden Translokationsgruppe (n.b.T.) eine stärkere Konzentration der Zwischenlinien auf die Wirbel feststellen läßt. (Tab. 31)

#### b) Quantitative Merkmale

Die Berücksichtigung quantitativer Merkmale der Fingerbeerenmuster umfaßt neben den Faktoren V, R und U die Gesamtleistenzahl, deren Mittelwert innerhalb beider Translokationsgruppen über dem

| Indiv. Musterwert | bal. Translok. |        | nicht bal. Translok. |        |
|-------------------|----------------|--------|----------------------|--------|
|                   | m(n=1)         | w(n=4) | m(n=4)               | w(n=1) |
| 28 - 32           | -              | 25.0   | -                    | -      |
| 33 - 37           | -              | -      | -                    | -      |
| 38 - 42           | -              | 25.0   | -                    | -      |
| 43 - 47           | -              | -      | 75.0                 | 100.0  |
| 48 - 52           | -              | 25.0   | -                    | -      |
| 53 - 57           | -              | -      | -                    | -      |
| 58 - 62           | -              | 25.0   | -                    | -      |
| 63 - 67           | 100.0          | -      | 25.0                 | -      |

Tab. 30 Die prozentuale Verteilung des individuellen Musterwerts bei Trägern mit bal. und nicht bal. Translokation.

|                 | B | Bs | Sb | S    | Sw | Ws | W    |
|-----------------|---|----|----|------|----|----|------|
| m(n=0)          | - | -  | -  | -    | -  | -  | -    |
| bal. Translok.  |   |    |    |      |    |    |      |
| w(n=1)          | - | -  | -  | 50.0 | -  | -  | 50.0 |
| m(n=2)          | - | -  | -  | 33.3 | -  | -  | 66.6 |
| n. bal. Transl. |   |    |    |      |    |    |      |
| w(n=0)          | - | -  | -  | -    | -  | -  | -    |

Tab. 31 Proz. Angaben über die Zuordnung der Zwischenlinien zu den sieben Mustertypen bei Probanden mit bal. und nicht bal. Transl.

| Werte        | bal. Translok. |        | nicht bal. Translok. |        |
|--------------|----------------|--------|----------------------|--------|
|              | m(n=1)         | w(n=4) | m(n=4)               | w(n=1) |
| 0 - 40       | -              | -      | -                    | -      |
| 41 - 80      | -              | 25.0   | -                    | -      |
| 81 - 120     | -              | 25.0   | 25.0                 | -      |
| 121 - 160    | -              | 25.0   | 50.0                 | 100.0  |
| 161 - 200    | -              | -      | 25.0                 | -      |
| 201 - 240    | -              | 25.0   | -                    | -      |
| 241 - 280    | 100.0          | -      | -                    | -      |
| Durchschnitt | 251.0          | 127.7  | 141.7                | 151.0  |

Tab. 32 Proz. Verteilung und Durchschnittswerte der Gesamtleistenzahl bei Translokationsträgern.

der Trisomiegruppe liegt und sogar im Falle der Träger einer b.T. den repräsentativen Mittelwert einer gesunden Kontrollpopulation übersteigt. Der von ROSNER et al. (1967) mitgeteilte Mittelwert für die Probanden mit nicht kompensiertem chromosomalem Status beträgt 129,5 und liegt damit deutlich unter dem für das entsprechende eigene Material errechneten, jedoch noch geringfügig über dem für die Trisomiemongoloiden typischen (129,2) sowie dem von HOLT (1964) für diesen Personenkreis gefundenen (ca. 127). (Tab. 32)

Der höhere total-ridge-count beider Translokationsgruppen gegenüber den Mongoloiden mit Trisomie 21 ist auf den bei ihnen größeren Prozentsatz an Wirbelmustern zurückzuführen, deren durchschnittlich höhere quantitative Werte die gleichzeitige Reduktion von Schleifenbildungen kompensieren.

Bezüglich des Faktors V läßt sich in Analogie zu den Trisomiemongoloiden eine schwerpunktmäßige Verteilung auf die Werte 16-25 bei den Probanden mit n.b.T. konstatieren, wohingegen die Träger der b.T. eine breitere Streuung auf die Wertgruppen 16-35 zeigen. Der Mittelwert dieser Personengruppe liegt somit deutlich über dem der Patienten mit nicht balanciertem chromosomalem Status sowie dem der Trisomiemongoloiden. (Tab. 33)

Für den durchschnittlichen Wert des Faktors R gilt die entgegengesetzte Aussage. Hinsichtlich der prozentualen Verteilung auf die einzelnen Wertklassen zeigt sich ein nahezu vergleichbar breites Spektrum für Trisomiemongoloide und Probanden mit b.T. (7-18), das lediglich in der Gruppe der Träger mit n.b.T. eine Einschränkung erfährt (7-12). Eine für das gesunde Vergleichsmaterial typische Konzentration des Faktors U auf die Werte 4-12 entspricht der der beiden Translokationsgruppen, wohingegen der Durchschnittswert unter dem der Kontrollpopulation liegt. (Tab. 33)

## 2. Palma

### a) Quantitative Merkmale

Im palmaren Bereich soll zunächst der Größe des  $\Delta$ -Winkels Beachtung geschenkt werden. Vergleichbaren Mitteilungen ROSNER's

| Werte        | bal.Translok. |        | nicht bal. Translok. |        |
|--------------|---------------|--------|----------------------|--------|
| Faktor V     | m(n=1)        | w(n=4) | m(n=4)               | w(n=1) |
| 0 - 15       | -             | -      | -                    | -      |
| 16 - 20      | -             | 75.0   | 50.0                 | 100.0  |
| 21 - 25      | -             | -      | 50.0                 | -      |
| 26 - 30      | -             | 25.0   | -                    | -      |
| 31 - 35      | 100.0         | -      | -                    | -      |
| Durchschnitt | 31.0          | 20.2   | 19.5                 | 20.0   |
| Faktor R     |               |        |                      |        |
| 0 - 3        | -             | -      | -                    | -      |
| 4 - 6        | -             | 25.0   | 25.0                 | -      |
| 7 - 9        | 100.0         | -      | 25.0                 | 100.0  |
| 10 - 12      | -             | 25.0   | 50.0                 | -      |
| 13 - 15      | -             | 25.0   | -                    | -      |
| 16 - 18      | -             | 25.0   | -                    | -      |
| Durchschnitt | 8.0           | 11.5   | 8.5                  | 9.0    |
| Faktor U     |               |        |                      |        |
| 0 - 3        | -             | 25.0   | -                    | -      |
| 4 - 6        | 100.0         | 25.0   | -                    | 100.0  |
| 7 - 9        | -             | 25.0   | 100.0                | -      |
| 10 - 12      | -             | 25.0   | -                    | -      |
| Durchschnitt | 6.0           | 3.5    | 8.0                  | 4.0    |

Tab. 33 Proz. Verteilung und Durchschnittswerte für die Faktoren V,R und U bei Translokationsträgern.

et al. (1967) zufolge beläuft sich sein Mittelwert auf 97,7 Grad und differiert somit deutlich gegenüber den eigenen Untersuchungsergebnissen, die für die entsprechende Gruppe der Probanden mit n.b.T. einen solchen von 68,1 Grad ausweisen. Die annähernde Identität dieses mit dem bei der Trisomiegruppe ermittelten Winkelmaßes deckt sich jedoch mit Mitteilungen von SOLTAN et al. (1965), die für Translokationsträger eine durchschnittliche Winkelgröße von 75,6 Grad im Vergleich zu der in Höhe von 76,2 Grad bei Trisomiemongoloiden feststellten. Andererseits läßt sich eine weitgehende Übereinstimmung des Winkelmaßes bei Probanden

mit b.T. (42,8) zu dem bei einer gesunden Kontrollpopulation gefundenen Mittelwert von 41,65 (GUTJAHR, 1972) aufzeigen.

Den hier geschilderten Korrelationen entsprechend besitzen über 80% der Probanden mit b.T. einen atd-Winkel unter 57 Grad, während für die Patienten mit nicht kompensiertem chromosomalem Status ein Winkelmaß über 57 Grad (ca. 75%) charakteristisch ist, womit die früheren Beobachtungen von ROSNER et al. (1967) (100%) zu diesem Komplex bestätigt werden. (Tab. 34a)

Die Berechnung der bisher genannten Winkelmaße erfolgte ohne Berücksichtigung der von PENROSE (1954) aufgezeigten altersabhängigen Veränderungen und einer dahingehenden altersmäßigen Staffe- lung der Translokationsgruppen. Ein unter diesem Gesichtspunkt

| Grad    | Bürger(1974)           |                              | Rosner(1967)                  |
|---------|------------------------|------------------------------|-------------------------------|
|         | bal.Translok.<br>(n=5) | nicht bal.Translok.<br>(n=5) | nicht bal.Translok.<br>(n=12) |
| über 89 | -                      | -                            | 69.7                          |
| 70 - 88 | -                      | 56.25                        | 21.7                          |
| 57 - 69 | 12.5                   | 18.6                         | 8.6                           |
| 42 - 56 | 31.75                  | 18.6                         | -                             |
| 29 - 41 | 56.25                  | 6.25                         | -                             |

Tab. 34a Proz. Angaben über die Häufigkeitsverteilung unterschiedlicher atd-Winkelgrößen bei Trägern bal. und nicht bal. Translokationen.

| Alter      | bal.Translok.(n=5) | nicht bal.Translok.(n=5) |
|------------|--------------------|--------------------------|
| 0 - 4      | -                  | -                        |
| m 5 - 14   | -                  | 112.4                    |
| 15 -       | 73.0               | -                        |
| 0 - 4      | -                  | 160.0                    |
| w 5 - 14   | 94.5               | -                        |
| 15 -       | 102.3              | -                        |
| 0 - 4      | -                  | 160.0                    |
| m/w 5 - 14 | 94.4               | 112.4                    |
| 15 -       | 87.6               | -                        |

Tab. 34b Durchschnittl. Summe der atd-Winkelgröße beider Hände bei Trägern bal. und nicht bal. Translokationen in Abhängigkeit von Lebensalter und Geschlecht.

vorgenommener Vergleich ergibt jedoch auch für beide Translokationsgruppen eine parallel zum steigenden Lebensalter reduzierte Winkelgröße, wie sie auch anhand entsprechender Erhebungen von ROSNER et al. (1967) nachweisbar ist. (Tab. 34b)

Ein enger Zusammenhang zwischen großen atd-Winkeln und einem entsprechend hohen Prozentsatz zentral gelegener axialer Triradien wird deutlich bei einer tabellarischen Gegenüberstellung dieses Merkmals innerhalb der beiden Translokationsgruppen. So schlägt sich beispielsweise der relativ niedrige Anteil von atd-Winkeln über 57 Grad bei den Trägern einer balancierten T. in einem geringen Prozentsatz weit distal gelegener axialer Triradien ( $t'' = 12,5\%$ ) nieder, während die verbleibende Translokationsgruppe analog den zahlreich vorgefundenen Winkeln über 57 Grad naturgemäß auch über eine entsprechend hohe Zahl distaler axialer Triradien ( $t'' = 75\%$ ) - wie auch von SOLTAN et al. (1965) ermittelt - verfügt. (Tab. 35)

Eine von ROSNER et al. (1967) konstatierte fehlende signifikante Differenz zwischen den a/b-Leistenmittelwerten läßt sich auch anhand des vorliegenden Materials für Trisemie- und Translokationsmongoloide bestätigen (37,9 bzw. 35,5). Erstaunlich ist demgegenüber lediglich der geringe Durchschnittswert bei Probanden mit b.T. (33,5) unter Vergleichnahme mit dem für Kontrollpopulationen

| Triradius | bal.Translok. |        | nicht bal.Translok. |        |
|-----------|---------------|--------|---------------------|--------|
|           | m(n=1)        | w(n=4) | m(n=4)              | w(n=1) |
| t         | -             | 12.5   | -                   | -      |
| t'        | -             | 37.5   | 12.5                | -      |
| tt'       | -             | -      | 12.5                | -      |
| tt''      | -             | -      | 12.5                | 50.0   |
| ttt''     | -             | -      | 12.5                | -      |
| pt'       | -             | 12.5   | 12.5                | -      |
| pt''      | -             | 25.0   | 25.0                | -      |
| tt'v      | 100.0         | 12.5   | 12.5                | -      |
| ttvt'vt'' | -             | -      | -                   | 50.0   |

Tab. 35 Proz. Häufigkeit axialer Triradien bei Translokationsträgern.

repräsentativen Wert (41,65 PONS, 1964). (Tab. 36)

Wenn man die Anwesenheit axialer Triradien als Indiz für die gleichzeitige Existenz ausgedehnter hypothenarer Muster ansieht, so läßt sich anhand des vorliegenden Translokationsmaterials eine weitere Korrelation bestätigen: die Träger einer n.b.T. besitzen einen ihrem hohen Anteil an distalen axialen Triradien vergleichbaren Prozentsatz hypothenarer Muster (75%), wobei lediglich Schleifen- und Wirbelbildungen berücksichtigt werden. Diese Ergebnisse sind praktisch identisch mit von ROSNER et al. (1967) für denselben Personenkreis gemachten Beobachtungen.

Bei den Patienten mit kompensiertem chromosomalen Status fehlen diese Muster völlig, dagegen dominieren hier die Musterspuren. (Tab. 37)

Ein den Befunden bei Trisomiemongoloiden für den Bereich von Thenar/I. IDR. ähnliches Verhalten hinsichtlich der Bemusterungsintensität weisen die Träger einer n.b.T. auf. Der für sie charakteristischen Musterlosigkeit dieses Areals steht ein Prozentsatz von 12,5% Musterspuren bei Probanden mit b.T. gegenüber, der an entsprechende, bei Kontrollpopulationen ermittelte Werte (CUMMINS et al., 1961: 14,9%) erinnert. (Tab. 38)

Die für den II. IDR. gültigen Beobachtungen lassen im Hinblick auf den extrem hohen Anteil sog. Multiplications bei den Trägern eines nicht kompensierten chromosomalen Status (62,5%) gewisse Parallelen zu den Verhältnissen bei Trisomiemongoloiden erkennen, bei denen dieses Papillarleistenbild ebenfalls die dominierende Rolle spielt. Bei den Probanden der anderen Translokationsgruppe beschränkt sich die Bemusterung sogar völlig auf Multiplications (31,25%). Akzessorische Triradien sind übereinstimmend in keiner der beiden Gruppen nachweisbar. Die von ROSNER et al. (1967) für Translokationsmongoloide mitgeteilten Werte belaufen sich auf einen Bemusterungsprozentsatz in Höhe von 6,2%, wobei jedoch Hinweise auf die Art der Muster fehlen.

Die dominierende Rolle unter sämtlichen Musterbildungen im III. IDR. spielen zweifellos die Schleifen, deren Prozentsatz (50%) bei den Trägern einer n.b.T. mit entsprechenden Vergleichswerten von ROSNER et al. (62%) übereinstimmt und die für Kontrollpopulationen charakteristischen Angaben (FANG, 1950; ERNE, 1953; WALKER,

| Seite   | bal.Translok.(n=5) |        | nicht bal.Translok.(n=5) |        |
|---------|--------------------|--------|--------------------------|--------|
|         | m(n=1)             | w(n=4) | m(n=4)                   | w(n=1) |
| re      | 31.0               | 35.3   | 29.7                     | 37.0   |
| li      | 31.0               | 36.7   | 35.2                     | 40.0   |
| re + li | 31.0               | 36.0   | 32.45                    | 38.5   |

Tab. 36 a-b-ridge-count-Durchschnittswerte bei Translokationsträgern.

| Muster                           | bal.Translok.(n=5) | nicht bal.Translok.(n=5) |
|----------------------------------|--------------------|--------------------------|
| A <sup>u</sup>                   | 12.5               | -                        |
| A <sup>u</sup> /A <sup>c</sup>   | -                  | 6.25                     |
| A <sup>c</sup>                   | 6.25               | 12.5                     |
| L <sup>u</sup>                   | -                  | 43.75                    |
| L <sup>u</sup> /L <sup>d</sup>   | -                  | 6.25                     |
| L <sup>u</sup> /V/L <sup>d</sup> | -                  | 25.0                     |
| V                                | 75.0               | 6.25                     |
| O                                | 6.25               | -                        |

Tab. 37a Proz. Verteilung der Hypothenarmuster bei Translokationsträgern.

| Muster                           | m(n=4) |       | w(n=1) |       |
|----------------------------------|--------|-------|--------|-------|
|                                  | re     | li    | re     | li    |
| A <sup>u</sup> /A <sup>c</sup>   | -      | 25.0  | -      | -     |
| A <sup>c</sup>                   | -      | 50.0  | -      | -     |
| L <sup>u</sup>                   | 50.0   | 25.0  | -      | 100.0 |
| L <sup>u</sup> /L <sup>d</sup>   | 25.0   | -     | -      | -     |
| L <sup>u</sup> /V/L <sup>d</sup> | -      | -     | 100.0  | -     |
| V                                | 25.0   | -     | -      | -     |
|                                  | m(n=1) |       | w(n=4) |       |
|                                  |        |       |        |       |
| A <sup>u</sup>                   | -      | -     | 25.0   | 25.0  |
| A <sup>c</sup>                   | -      | -     | -      | 25.0  |
| V                                | 100.0  | 100.0 | 50.0   | 50.0  |
| O                                | -      | -     | 25.0   | -     |

Tab. 37b Proz. Verteilung der Hypothenarmuster bei nicht bal. (oben) und bal. (unten) Translokation, getrennt nach Seite und Geschlecht.

| IDR.         | Muster |      |       |       |       |
|--------------|--------|------|-------|-------|-------|
|              | L      | V    | M     | O     | D     |
| Then./I.IDR. | -      | 12.5 | -     | 87.5  | -     |
| II.IDR.      | -      | -    | 31.25 | 68.75 | -     |
| III.IDR.     | 25.0   | -    | -     | 75.0  | -     |
| IV.IDR.      | 25.0   | -    | 31.25 | 18.75 | 25.0  |
| Then./I.IDR. | -      | -    | -     | 100.0 | -     |
| II.IDR.      | -      | 12.5 | 62.5  | 25.0  | -     |
| III.IDR.     | 50.0   | -    | -     | 50.0  | -     |
| IV.IDR.      | 6.25   | 6.25 | 12.5  | 43.75 | 31.25 |

Tab. 33 Bemusterungsprozentsätze der palmaren Interdigitalräume bei bal. (oben) und nicht bal.(unten) Translokation.

1959 und BECKMAN et al., 1962) bei weitem übersteigt. Für die Mitglieder der verbleibenden Translokationsgruppe besitzt die Feststellung Gültigkeit, daß die Musterfrequenz gegenüber sämtlichen bisher erwähnten Gruppen deutlich reduziert ist (25%). Die für Trisomiemongoloide als typisch herausgestellte stärkere rechtsseitige Bemusterung ist uneingeschränkt auch bei beiden Gruppen der Translokationsträger zu konstatieren, während ROSNER et al. zu konträren Resultaten gelangen.

Die für den IV. IDR. repräsentativen Ergebnisse weisen für die Träger einer b.T. eine höhere Bemusterungsrate (50%) aus gegenüber der für die Probanden mit n.b.T. beobachteten (43,25%), sogar ohne Berücksichtigung der als Multiplications definierten Musterbilder. ROSNER et al. zufolge ist der Bemusterungsgrad bei diesem Personenkreis noch niedriger anzusetzen (23,68%). Sie weisen allerdings im Gegensatz zu sämtlichen anderen untersuchten Gruppen in über 30% der Fälle akzessorische Triradien auf. (Tab. 38-40)

| Muster |    | Then./I.IDR. |        | II.IDR. |       | III.IDR. |       | IV.IDR. |       |
|--------|----|--------------|--------|---------|-------|----------|-------|---------|-------|
|        |    | m(n=4)       | w(n=1) | m       | w     | m        | w     | m       | w     |
| L      | re | -            | -      | -       | -     | 100.0    | 100.0 | -       | -     |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | 25.0    | -     |
| l      | re | -            | -      | -       | -     | -        | -     | -       | -     |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | -       | -     |
| V      | re | -            | -      | 50.0    | -     | -        | -     | -       | -     |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | 25.0    | -     |
| M      | re | -            | -      | 25.0    | 100.0 | -        | -     | 50.0    | -     |
|        | li | -            | -      | 25.0    | 100.0 | -        | -     | -       | -     |
| O      | re | 100.0        | 100.0  | 25.0    | -     | -        | -     | 50.0    | 100.0 |
|        | li | 100.0        | 100.0  | 75.0    | -     | 100.0    | 100.0 | 25.0    | -     |
| D      | re | -            | -      | -       | -     | -        | -     | -       | -     |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | 25.0    | 100.0 |

Tab. 39 Proz. Bemusterung der palmaren Interdigitalfelder bei Trägern einer nicht bal. Translokation, getrennt nach Seite und Geschlecht.

| Muster |    | Then./I.IDR. |        | II.IDR. |       | III.IDR. |       | IV.IDR. |      |
|--------|----|--------------|--------|---------|-------|----------|-------|---------|------|
|        |    | m(n=1)       | w(n=4) | m       | w     | m        | w     | m       | w    |
| L      | re | -            | -      | -       | -     | 100.0    | -     | -       | 50.0 |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | -       | 50.0 |
| V      | re | -            | 25.0   | -       | -     | -        | -     | -       | -    |
|        | li | -            | 25.0   | -       | -     | -        | -     | -       | -    |
| M      | re | -            | -      | 100.0   | 25.0  | -        | -     | 100.0   | -    |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | -       | 25.0 |
| O      | re | 100.0        | 75.0   | -       | 75.0  | -        | 100.0 | -       | 50.0 |
|        | li | 100.0        | 75.0   | 100.0   | 100.0 | 100.0    | 100.0 | -       | 25.0 |
| D      | re | -            | -      | -       | -     | -        | -     | -       | -    |
|        | li | -            | -      | -       | -     | -        | -     | 100.0   | -    |

Tab. 40 Proz. Bemusterung der palmaren Interdigitalfelder bei Trägern einer bal. Translokation, getrennt nach Seite und Geschlecht.

### c) Hauptlinien der Palma

Von den drei in der vorliegenden Untersuchung angewandten Möglichkeiten einer Klassifizierung des Hauptlinienverlaufs soll zunächst der von CUMMINS et al. (1961) vorgeschlagene Main-Line-Index besprochen werden.

Seine entsprechenden Werte für Probanden mit n.b.T. belaufen sich auf 11,05 (m.: 10,6, w.: 11,5) und verhalten sich hinsichtlich der Seitendifferenz einheitlich insofern, als für beide Geschlechter der transversale Hauptlinienverlauf auf der rechten Palma gegenüber dem auf der kontralateralen deutlicher hervortritt. Bei den Probanden mit k.T. bietet sich ein vergleichbares Bild. Der Durchschnittswert ihres Hauptlinienindex bewegt sich bei 8,6 (m.: 9,0, w.: 8,2) und deckt sich mit dem von CUMMINS et al. für eine Kontrollpopulation ermittelten Wert.

Eine umfassendere Registrierung des Hauptlinienverlaufs erlauben die WILDER-Formeln. Die Träger einer nicht balancierten Translokation weisen in Analogie zu den bei Trisomiemongoloiden beobachteten Verhältnissen ebenfalls die Formel 11.9.7. am häufigsten auf (43,75%), was nach Beobachtungen ERNE's (1953) durch die bei beiden Gruppen gleichwertig geringe Musterhäufigkeit im IV. IDR. bedingt ist. Die Summe der Formeln 11.X.7. bzw. 11.O.7. erreicht darüberhinaus nochmals den gleichen Prozentsatz und unterstreicht damit den für Mongoloide charakteristischen transversalen Hauptlinienverlauf. Die vergleichbaren Werte für eine Kontrollpopulation sind mit 26,3% (11.9.7.) bzw. 3,6% (11.X.7. bzw. 11.O.7.) deutlich niedriger (IASINSKI, 1952), nähern sich jedoch den für die Träger einer b.T. repräsentativen Angaben (11.9.7. = 31,25%; 11.X.7. u. 11.O.7. = 12,5%). Diese Tatsache ist allerdings mit den o.a. Beobachtungen ERNE's nicht zu interpretieren, da die Bemusterungsquote des IV. IDR. bei Probanden mit b.T. noch unter der der Trisomie- und verbleibenden Translokationsgruppe liegt. (Tab. 41)

Die gleiche Tendenz läßt sich anhand der Angaben zu den Modaltypen feststellen. Die Probanden mit b.T. zeichnen sich nämlich hier durch eine prozentuale Staffelung der einzelnen Typen aus, wie sie ansonsten für eine männliche Durchschnittsbevölkerung (CUMMINS et al.) gilt, während ihre prozentuale Verteilung bei

| Wilder-Formeln<br>D.C.B. | bal.Translok.<br>(n=5) | nicht bal.Translok.<br>(n=5) |
|--------------------------|------------------------|------------------------------|
| 11.9.7.                  | 31.25                  | 43.75                        |
| 11.0.7.                  | -                      | 12.5                         |
| 11.X.7.                  | 12.5                   | 31.25                        |
| 10.9.7.                  | -                      | 6.25                         |
| 9.7.5.                   | 12.5                   | 6.25                         |
| 9.X.5.                   | 25.0                   | -                            |
| 7.5.5.                   | 18.75                  | -                            |

Tab. 41 Proz. Verteilung der Wilder'schen Hauptlinienformeln bei Translokationsträgern.

den Trägern einer n.b.T. mit der für Trisomiemongoloide ermittelten identisch ist. Die Häufigkeit des Modaltyps  $D_{11}$  erklärt sich in diesem Fall aus der hohen Bemusterungsrate des III. IDR. (FLEISCHHACKER, 1951). (Tab.42 u. 43)

#### d) Handfurchen

Auf der Grundlage der WENINGER'schen Einteilungsprinzipien der VFF basierend, läßt sich bei dem Personenkreis mit balanciertem chromosomalem Status weiterhin der "Trend" in Richtung normal verfolgen, da eine VFF weder in reiner noch Übergangs- bzw. Brückenform nachweisbar ist, was u.a. in Anbetracht des Fehlens ausgedehnter Hypothenarmuster nicht verwunderlich ist.

Von großer diagnostischer Bedeutung ist die VFF dagegen für die Patienten mit n.b.T. (87%), deren Prozentsatz an VFF-Trägern somit deutlich höher liegt als der der Trisomiegruppe, deren Hypothenarbemusterung lediglich in ca. 67% gegenüber rund 75% bei Translokationsmongoloiden eine der hauptsächlichen Voraussetzungen im Hinblick auf die Ausbildung einer VFF erfüllt, nämlich die Existenz großer und ausgedehnter Musterformen.

Die bisher bekannten Mitteilungen aus dem internationalen Schrifttum zu diesem Thema zeichnen sich durch widersprüchliche Angaben

| Modaltyp | bal.Translok.<br>(n=5) | nicht bal.Translok.<br>(n=5) |
|----------|------------------------|------------------------------|
| 11       | 43.7                   | 87.5                         |
| 9        | 37.5                   | 12.5                         |
| 7        | 18.75                  | -                            |

Tab. 42 Die proz. Häufigkeit der Modaltypen bei Translokationsträgern.

| Endfelder | bal.Translok. |       |        |      | nicht bal.Translok. |      |        |       |
|-----------|---------------|-------|--------|------|---------------------|------|--------|-------|
|           | m(n=1)        |       | w(n=4) |      | m(n=4)              |      | w(n=1) |       |
|           | re            | li    | re     | li   | re                  | li   | re     | li    |
| D         |               |       |        |      |                     |      |        |       |
| 7         | -             | -     | 50.0   | 25.0 | -                   | -    | -      | -     |
| 9         | -             | 100.0 | -      | 50.0 | -                   | 25.0 | -      | -     |
| 10        | -             | -     | -      | -    | 25.0                | -    | -      | -     |
| 11        | 100.0         | -     | 50.0   | 25.0 | 75.0                | 75.0 | 100.0  | 100.0 |
| C         |               |       |        |      |                     |      |        |       |
| 5''       | -             | -     | 50.0   | 25.0 | -                   | -    | -      | -     |
| 7         | -             | -     | -      | 50.0 | -                   | 25.0 | -      | -     |
| 9         | 100.0         | -     | 25.0   | -    | 100.0               | -    | 100.0  | -     |
| X         | -             | 100.0 | 25.0   | 25.0 | -                   | 25.0 | -      | 100.0 |
| 0         | -             | -     | -      | -    | -                   | 50.0 | -      | -     |
| B         |               |       |        |      |                     |      |        |       |
| 5'        | -             | -     | -      | 25.0 | -                   | -    | -      | -     |
| 5''       | -             | 100.0 | 50.0   | 50.0 | -                   | 25.0 | -      | -     |
| 7         | 100.0         | -     | 50.0   | 25.0 | 100.0               | 75.0 | 100.0  | 100.0 |
| A         |               |       |        |      |                     |      |        |       |
| 3         | -             | 100.0 | 25.0   | 75.0 | -                   | -    | -      | -     |
| 4         | -             | -     | 25.0   | -    | -                   | 25.0 | -      | -     |
| 5'        | 100.0         | -     | 50.0   | 25.0 | 75.0                | 75.0 | -      | 100.0 |
| 5''       | -             | -     | -      | -    | 25.0                | -    | 100.0  | -     |

Tab. 43 Proz. Aufschlüsselung des Hauptlinienverlaufs bei Translokationsträgern.

aus. ROSNER et al. zufolge macht die Zahl der VFF bei Translokationsmongoloiden lediglich die Hälfte des für Trisomiemongoloide charakteristischen Wertes aus, während SOLTAN et al. (1965) für diese beiden zytogenetischen Formen des Mongolismus einen identischen Wert (40%) fanden, wobei jedoch nachzutragen ist, daß in ihre Berechnungen nur reine VFF eingingen. (Tab. 44)

### 3. Planta

#### a) Qualitative Merkmale

Die von SOLTAN et al. als hoch signifikant herausgestellte Differenz zwischen den Prozentzahlen für große Distalschleifen bei Translokations- (23%) und Trisomiemongoloiden (8%) auf dem Großzehenballen läßt sich anhand der für das vorliegende Material gemachten Beobachtungen nicht bestätigen. Das dominierende Musterbild stellen die kleinen Distalschleifen dar, deren prozentualer Anteil gegenüber den vergleichbaren Angaben von SOLTAN et al. nahezu verdreifacht ist (83,3%) und sich auch gegenüber dem trisomen Material entsprechend verhält (29,1%). Tibiale Bögen (8,3%) sind dagegen von untergeordneter Bedeutung, während die für Translokationsmongoloide charakteristischen großen Distalschleifen (SOLTAN et al.) gänzlich fehlen. (Tab. 45)

Die Probanden mit balanciertem chromosomalen Status nehmen zwischen Trisomiemongoloiden und normaler Kontrollpopulation (WALKER, 1957) gewissermaßen eine Mittelstellung ein, da bei ihnen die Zahl großer Distalschleifen bzw. Wirbel ein Vielfaches der für trisome Mongoloide typischen Werte ausmacht. (Tab. 46)

Die Bemusterungsfrequenz der verbleibenden IDR.'s geht aus Tab. 45/46 hervor. Ihr ist zu entnehmen, daß analog zu den Verhältnissen bei Trisomiemongoloiden die Musterhäufigkeit im <sup>II</sup>IDR. auch innerhalb beider Translokationsgruppen gegenüber der Norm herabgesetzt ist.

Demgegenüber ist sie im III. IDR. einheitlich erhöht. Bei den Probanden mit n.k.T. sind 75% des betreffenden IDR. mit Distalschleifen bemustert, bei den Trägern einer b.T. sogar über 90%. Die verbleibenden 8,3% setzen sich aus den im vorliegenden Material einzigen Doppelschleifen zusammen.

| Furchentyp           | bal.Translok. |       |        |       | nicht bal. Translok. |      |        |       |
|----------------------|---------------|-------|--------|-------|----------------------|------|--------|-------|
|                      | m(n=1)        |       | w(n=4) |       | m(n=4)               |      | w(n=1) |       |
|                      | re            | li    | re     | li    | re                   | li   | re     | li    |
| norm.                | 100.0         | 100.0 | 100.0  | 100.0 | -                    | -    | -      | -     |
| Ia                   | -             | -     | -      | -     | -                    | -    | -      | -     |
| Ib                   | -             | -     | -      | -     | 25.0                 | 25.0 | 100.0  | 100.0 |
| IIa                  | -             | -     | -      | -     | 25.0                 | -    | -      | -     |
| IIb                  | -             | -     | -      | -     | -                    | -    | -      | -     |
| F III                | -             | -     | -      | -     | 25.0                 | 50.0 | -      | -     |
| SF <sub>1</sub>      | -             | -     | -      | -     | 25.0                 | -    | -      | -     |
| nicht<br>einzuordnen | -             | -     | -      | -     | -                    | 25.0 | -      | -     |

Tab. 44 D. Manifestationsrate d. VFF bei Translokationsträgern.

| Muster         | Then./I.IDR. |       | II.IDR. |       | III.IDR. |       | IV.IDR. |       | Hypothen. |       |
|----------------|--------------|-------|---------|-------|----------|-------|---------|-------|-----------|-------|
|                | m(n=3)       |       | w(n=1)  |       | m        |       | w       |       | m         |       |
|                | re           | li    | re      | li    | m        | w     | m       | w     | m         | w     |
| L <sup>d</sup> |              |       |         |       |          |       |         |       |           |       |
| re             | -            | -     | -       | -     | 33.3     | 100.0 | 66.6    | -     | -         | -     |
| li             | -            | -     | -       | -     | 66.6     | 100.0 | 66.6    | -     | -         | -     |
| l <sup>d</sup> |              |       |         |       |          |       |         |       |           |       |
| re             | 66.6         | 100.0 | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -     |
| li             | 66.6         | 100.0 | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -     |
| A <sup>t</sup> |              |       |         |       |          |       |         |       |           |       |
| re             | 33.3         | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -     |
| li             | -            | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -     |
| V              |              |       |         |       |          |       |         |       |           |       |
| re             | -            | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | 33.3      | -     |
| li             | 33.3         | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | 33.3      | -     |
| O              |              |       |         |       |          |       |         |       |           |       |
| re             | -            | -     | 66.6    | 100.0 | 66.6     | -     | 33.3    | -     | 66.6      | 100.0 |
| li             | -            | -     | 100.0   | 100.0 | 33.3     | -     | 33.3    | -     | 66.6      | 100.0 |
| L <sup>p</sup> |              |       |         |       |          |       |         |       |           |       |
| re             | -            | -     | 33.3    | -     | -        | -     | -       | 100.0 | -         | -     |
| li             | -            | -     | -       | -     | -        | -     | -       | 100.0 | -         | -     |

Tab. 45 Proz. Bemusterung der plantaren Interdigitalballen bei Trägern einer nicht bal. Translokation.

| Kuster         | Then./I.IDR. |        |       | II.IDR. |       | III.IDR. |       | IV.IDR. |       | Hypothen. |      |
|----------------|--------------|--------|-------|---------|-------|----------|-------|---------|-------|-----------|------|
|                | m(n=1)       | w(n=3) | m     | w       | m     | w        | m     | w       | m     | w         |      |
| L <sup>d</sup> | re           | -      | 100.0 | -       | -     | 100.0    | 100.0 | -       | -     | -         | -    |
|                | li           | -      | 33.3  | -       | -     | 100.0    | 66.6  | -       | 66.6  | -         | -    |
| V              | re           | 100.0  | -     | -       | -     | -        | -     | 33.3    | -     | -         | -    |
|                | li           | 100.0  | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -    |
| C              | re           | -      | -     | 100.0   | 100.0 | -        | -     | 100.0   | 66.6  | 100.0     | 33.3 |
|                | li           | -      | -     | 100.0   | 66.6  | -        | -     | 100.0   | 33.3  | -         | 66.6 |
| „Sir“          | re           | -      | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -    |
|                | li           | -      | 66.6  | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -    |
| L <sup>p</sup> | re           | -      | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -    |
|                | li           | -      | -     | -       | 33.3  | -        | -     | -       | -     | -         | -    |
| J <sup>c</sup> | re           | -      | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | 66.6 |
|                | li           | -      | -     | -       | -     | -        | -     | -       | 100.0 | 33.3      | -    |
| TL             | re           | -      | -     | -       | -     | -        | -     | -       | -     | -         | -    |
|                | li           | -      | -     | -       | -     | -        | 33.3  | -       | -     | -         | -    |

Tab. 46 Proz. Bemusterung der plantaren Interdigitalballen bei Trägern einer bal. Translokation.

| Blutgruppe       | Tris.-mongol. |         |           | Kontrollen(Wendt 1968) |
|------------------|---------------|---------|-----------|------------------------|
|                  | m(n=24)       | w(n=20) | m/w(n=44) |                        |
| A <sub>1</sub>   | 33.3          | 40.0    | 36.75     | 46.44                  |
| A <sub>2</sub>   | 4.1           | 15.0    | 9.55      |                        |
| B                | -             | 5.0     | 2.5       | 11.79                  |
| A <sub>1</sub> B | -             | 5.0     | 2.5       | 4.55                   |
| A <sub>2</sub> B | -             | -       | -         |                        |
| O                | 62.5          | 35.0    | 48.75     | 37.22                  |

Tab. 47 Die proz. Verteilung der ABO-Blutgruppen bei Trisomiemongoloiden und Kontrollen.

Die bereits für den soeben besprochenen IDR. beobachtete Tendenz einer erhöhten Musterhäufigkeit gilt auch uneingeschränkt für den IV. IDR. Der Personenkreis mit balanciertem chromosomalen Status weist im Hinblick auf seine Bemusterung allerdings wiederum einen deutlichen Trend zu den bei einer gesunden Kontrollpopulation gefundenen Verhältnissen auf, wohingegen die Mitglieder der anderen Translokationsgruppe insofern eine Sonderstellung einnehmen, als sie sich hinsichtlich des Prozentsatzes proximal offener Schleifen (50%) einwandfrei von trisomen Mongoloiden abgrenzen. Als direkte Folge des erhöhten Anteils dieser Papillarmusterbildung resultiert der vergleichsweise geringe Grad der Musterlosigkeit (16,6%).

Ein demgegenüber entgegengesetztes Verhalten charakterisiert die Bemusterung auf dem distalen Hypothekarabschnitt. Dem extrem hohen Prozentsatz offener Felder (83,3%) stehen nur wenige tibialschleifenähnliche Musterbildungen gegenüber (16,7%), während die bei Trisomiemongoloiden vergleichsweise beträchtliche Erhöhung des Tibialschleifenanteils (25,3%) gänzlich vermißt wird. Die bereits von WICHMANN (1956) beobachtete weitgehende Ausgeglichenheit zwischen musterlosen und -tragenden Hypothekararealen bei einer gesunden Durchschnittsbevölkerung läßt sich in noch stärkerem Maße für die Probanden mit b.T. konstatieren.

#### VIII. BLUT-, SERUM- UND ENZYMBEFUNDE BEI TRISOMIEMONGOLOIDEN

Zahlreiche Veröffentlichungen beschäftigen sich mit dem Thema der Häufigkeit von Blutgruppen des ABO-Systems bei Mongoloiden. Die von verschiedenen Seiten mitgeteilten Beobachtungen sind jedoch nicht einheitlicher Natur, sondern gestatten vielmehr die Aufschlüsselung in drei charakteristische Gruppen vor dem Hintergrund unterschiedlicher Aussagen über die Häufigkeit der Blutgruppe O.

BENDA et al. (1939), LANG-BROWN et al. (1953) sowie KAPLAN et al. (1964) fanden im Rahmen ihrer dahingehend durchgeführten Untersuchungen ein deutliches Überwiegen der Blutgruppe O bei Mongoloiden gegenüber den für ihre Kontrollpopulationen repräsentativen Ergebnissen.

OREL (1927), MANITZ (1932), PENROSE (1932), ENGLER (1949), SHAW et al. (1962, 1963) sowie GOODMAN et al. (1966) gelangten zu gegenteiligen Resultaten.

HAECKEL (1954) sowie CHOWN et al. (1963) dagegen konnten keine signifikanten Unterschiede in der Häufigkeit des Blutgruppenmerkmals O zwischen Durchschnittsbevölkerung und Mongoloiden feststellen. Die Aussagekraft der Untersuchungen von KAPLAN et al. (1964) bzw. SHAW et al. (1962, 1963) erfährt jedoch im Hinblick auf die unterschiedliche regionale Herkunft von mongoloidem und Vergleichsmaterial eine gewisse Einschränkung.

Tab. 47 gibt die bei Mongoloiden und gesunden Kontrollpersonen aus der gleichen Gesamtbevölkerung (WENDT, 1968) ermittelten Werte der einzelnen Blutgruppenmerkmale wider. Daraus ist die von BENDA (1939), LANG-BROWN et al. (1953) sowie KAPLAN et al. (1964) beobachtete Zunahme der Blutgruppe O einwandfrei ersichtlich.

Eine Interpretation dieser gegenüber der Norm bedeutungsvollen Abweichung ist ggf. in der Beobachtung von BOORMAN (1950) zu sehen, der bei gesunden Kindern älterer Mütter eine vergleichbare Vermehrung der Blutgruppe O konstatierte analog den hier bei Mongoloiden feststellbaren Veränderungen. Sie geht auf Kosten der Blutgruppen AB und B, während die Blutgruppe A innerhalb beider Vergleichsgruppen nahezu identisch hohe Prozentwerte aufweist.

| Phänotyp      | Bünger(1974)<br>(n=45) |         |      | Shaw(1962)<br>(n=370) | Shaw(1963)<br>(n=207) | Price-Evans(66)<br>(n=250) |
|---------------|------------------------|---------|------|-----------------------|-----------------------|----------------------------|
|               | m(n=25)                | w(n=20) | m/w  | m/w                   | m/w                   | m/w                        |
| MNS           | 32.0                   | 30.0    | 31.0 | 25.4                  | 23.8                  | 26.4                       |
| (MNSS, MNSSs) |                        |         |      |                       |                       |                            |
| MS(MSS, MSSs) | 12.0                   | 15.0    | 13.5 | 20.8                  | 18.4                  | 25.2                       |
| NS(NSS, NSSs) | 12.0                   | 5.0     | 8.5  | 5.4                   | 5.8                   | 6.4                        |
| MNSSs         | 36.0                   | 35.0    | 35.5 | 24.8                  | 22.8                  | 20.4                       |
| Mss           | 4.0                    | 5.0     | 4.5  | 6.7                   | 11.2                  | 8.0                        |
| Nss           | 4.0                    | 10.0    | 7.0  | 16.7                  | 18.0                  | 13.6                       |

Tab. 48 Vergleichende Betrachtung über die proz. Verteilung der M'Ss-Blutgruppen bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms.

SHAW et al. sowie GOODMAN et al. hatten dagegen als Folge der von ihnen beobachteten Verminderung der Blutgruppe O bei Mongoloiden bei demselben Material ein stets häufigeres Vorkommen der Blutgruppe A registriert, während das Verhalten der Blutgruppen AB und B hinsichtlich ihrer Reduzierung übereinstimmend beurteilt wird.

Von geschlechtsspezifischer Bedeutung erscheint das Überwiegen der Blutgruppenmerkmale O bei männlichen und  $A_2$  bei weiblichen Trisomieprobanden.

Der im Hinblick auf die Chromosomenaberrationen unternommene Versuch einer Zuordnung der die Blutgruppenmerkmale determinierenden Gene zu bestimmten Autosomen muß anhand der vorliegenden Mitteilungen als noch nicht abgeschlossen betrachtet werden, denn den Verfechtern der interessanten Theorie (SHAW et al.), daß der ABO-Locus dem Chromosom Nr. 21 zuzuordnen sei, widersprechen zahlreiche andere Wissenschaftler (CHOWN et al., KAPLAN et al., PRICE-EVANS et al., 1966) oder enthalten sich einer dahingehenden Schlußfolgerung (GOODMAN et al.). Auch die unter diesen Gesichtspunkten vorgenommene Auswertung der vorliegenden Resultate und deren Vergleich mit entsprechenden, für eine Kontrollpopulation repräsentativen Aussagen (WENDT, 1968) bietet keinen Hinweis für die Lokalisierung des ABO-Locus auf dem Chromosom Nr. 21, denn ein statistisch signifikanter Unterschied zwischen dem Verteilungsmuster der einzelnen Blutgruppen bei Trisomiemongoloiden und Normalbevölkerung ist nicht nachweisbar ( $\chi^2 = 5,648$ ,  $P = 0,15$ ).

Er ist es ebensowenig auch für das Rh-System. Denn die für die Phänotypen D (DD bzw. Dd) und d (dd) errechneten Werte lassen keine nennenswerten Unterschiede zwischen Kontrollpopulation und trisomen Mongoloiden erkennen. Der lediglich indirekt zu ermittelnde Phänotyp d tritt nach Beobachtungen von SHAW et al. (1962, 1963) bzw. denen von PRICE-EVANS et al. (1966) in 15,1% und 19,3% bzw. 15,0% auf. Diese und die eigenen Prozentzahlen bestätigen also nur andeutungsweise die von LANG-BROWN et al. (1953) konstatierte geringfügige Abnahme des Phänotyps D.

Die anhand des Nachweises der sechs Phänotypen des MNSS-Systems errechneten prozentualen Werte sind Tab. 48 zu entnehmen. Es dominieren demnach die Phänotypen MNss und MNS, während die ver-

bleibenden vier lediglich in 33,5% der Fälle auftreten. Entsprechende Beobachtungen von SHAW et al. bestätigen die herausragende Rolle der genannten Typen, während von PRICE-EVANS et al. vorgelegten Mitteilungen zufolge MNS und MS am häufigsten vertreten sind.

Isolierte Betrachtungen der Merkmale MN und Ss ergeben die folgenden, in Tab. 49 aufgeführten Resultate. Es zeigt sich demnach, daß die trisomen Mongoloiden den heterozygoten Typ MN wesentlich häufiger besitzen als die vergleichbare Durchschnittsbevölkerung (WENDT). Diese weist demgegenüber folgerichtig jeweils größere Prozentzahlen für die homozygoten Merkmale M und N auf, wobei jedoch der Anteil der Genträger keinesfalls das für Trisomiemongoloide typische ausgeglichene Verhältnis zeigt, welches allerdings auch das mongoloide Untersuchungsgut von SHAW et al. und PRICE-EVANS et al. vermissen läßt.

Die für die Phänotypen S (SS bzw. Ss) und s (ss) errechneten Prozentzahlen lassen zwischen den Probanden mit Trisomie 21 und vergleichbarem Kontrollmaterial keine nennenswerten Differenzen erkennen. Das Überwiegen des Phänotyps S deckt sich darüberhinaus mit von SHAW et al. (1962) bzw. PRICE-EVANS et al. (1966) gemachten Beobachtungen.

Statistisch relevante Differenzen zwischen Kontrollpopulation (WENDT) und Trägern einer Trisomie 21 sind demnach bei isolierter Gegenüberstellung der einzelnen Merkmale nicht vorhanden.

Die gleiche Aussage gilt uneingeschränkt auch für das Kell-System, wobei jedoch bemerkenswert ist, daß die ermittelte Größe des Probabilitätswertes sich der für signifikante Differenzen maßgeblichen annähert ( $P = 0,1 - 0,05$ ). Dieses Ergebnis basiert zweifellos auf der gegenüber der Norm (WENDT) deutlich gesteigerten Häufigkeit des Phänotyps k und der unmittelbar daraus resultierenden Verminderung von Trägern des Phänotyps K (KK bzw. Kk). Vergleichbare Mitteilungen von SHAW et al. sowie PRICE-EVANS et al. bestätigen diesen Trend nicht, sondern unterstreichen vielmehr die weitgehende Übereinstimmung zwischen mongoloidem und Kontrollmaterial hinsichtlich der prozentualen Verteilung der Kell-Antikörper Anti-K und Anti-k.

| Blutgruppenmerkmale | Wendt(1966) |         | Bünzger(1974) |      | Shaw(1962) |         | Shaw(1963) |         | Price-Evans(1966) |  |
|---------------------|-------------|---------|---------------|------|------------|---------|------------|---------|-------------------|--|
|                     | (n=800)     | m(n=25) | (n=20)        | m/±  | (n=770)    | (n=207) | (n=207)    | (n=250) |                   |  |
| M                   | 28.75       | 16.0    | 20.0          | 15.0 | 27.6       | 29.6    |            | 33.2    |                   |  |
| MN                  | 52.13       | 68.0    | 65.0          | 66.5 | 50.3       | 46.6    |            | 46.8    |                   |  |
| N                   | 19.13       | 16.0    | 15.0          | 15.5 | 22.2       | 23.3    |            | 20.0    |                   |  |
| S(SS, Ss)           | 54.5        | 56.0    | 50.0          | 53.0 | 51.6       | 42.0    |            | 56.0    |                   |  |
| s(ss)               | 45.5        | 44.0    | 50.0          | 47.0 | 48.4       | 52.0    |            | 42.0    |                   |  |
| D(DD, Dd)           | 83.13       | 84.0    | 80.0          | 82.0 | 84.9       | 80.7    |            | 85.0    |                   |  |
| d(dd)               | 16.87       | 16.0    | 20.0          | 18.0 | 15.1       | 19.3    |            | 15.0    |                   |  |
| K(KK, Kk)           | 9.54        | 4.0     | -             | 2.0  | 7.1        | 8.3     |            | 11.4    |                   |  |
| k(kk)               | 90.46       | 96.0    | 100.0         | 98.0 | 92.9       | 91.7    |            | 88.6    |                   |  |
| Fy <sup>a</sup> +   | -           | 44.0    | 70.0          | 57.0 | 70.0       | 67.3    |            | 65.0    |                   |  |
| Fy <sup>a</sup> -   | -           | 56.0    | 30.0          | 43.0 | 30.0       | 32.7    |            | 35.0    |                   |  |
| Jk <sup>a</sup> +   | -           | 88.0    | 100.0         | 94.0 | -          | -       |            | 74.3    |                   |  |
| Jk <sup>a</sup> -   | -           | 12.0    | -             | 6.0  | -          | -       |            | 25.7    |                   |  |

Tab. 49 Proz. Verteilung weiterer Blutgruppenmerkmale bei Trägern des Langdon-Down-Syndroms und Kontrollen(Wendt 1968).

Das Duffy-System, das sich aus den Faktoren  $Fy^a$ ,  $Fy^b$  sowie  $Fy^c$  zusammensetzt, liegt phänotypisch in den folgenden vier Konstellationen vor:  $Fy(a+, b-)$ ,  $Fy(a+, b+)$ ,  $Fy(a-, b-)$  und  $Fy(a-, b+)$ . Der an dritter Stelle genannte Typ ist bisher lediglich bei der schwarzen Rasse nachgewiesen worden. Es existieren jedoch gegenwärtig noch keine Angaben über seine prozentuale Verteilung während die restlichen Phänotypen in 17%, 49% und 34% (BEGEMANN, 1970) vorliegen.

Analog zu der in sonstigen Untersuchungen gehandhabten Methode eines alleinigen Nachweises des Merkmals  $Fy^a$  ergibt die Auswertung des vorliegenden Materials eine 57%ige Häufigkeit des Phänotyps  $Fy(a+)$  gegenüber einer 43%igen des Phänotyps  $Fy(a-)$ . Diese insofern gegenüber der Norm zu registrierende Verschiebung der phänotypischen Zusammensetzung des Duffy-Systems weicht allerdings von den bisher mitgeteilten prozentualen Häufigkeiten für mongoloides Untersuchungsgut (SHAW et al., 1962, 1963), PRICE-EVANS et al., 1966) ab, für das jeweils der Norm entsprechende Prozentsätze als repräsentativ ermittelt wurden (Tab. 49).

Die Bestimmung der Kidd-Gruppen  $Jk^a$  und  $Jk^b$  mit entsprechenden Antiseren ergibt die Existenz von zwei homozygoten Phänotypen ( $Jk^a$  und  $Jk^b$ ) sowie die eines heterozygoten ( $Jk^a$  und  $Jk^b$ ). Daneben liegt noch ein weiterer, offenbar sehr seltener Phänotyp ( $(Jk(a-, b-))$ ) vor. Da lediglich die Reaktion mit Anti- $Jk^a$  geprüft wurde, lassen sich direkte Aussagen nur im Hinblick auf die Phänotypen  $Jk^a$  und  $Jk^a Jk^b$  machen, die bei den Trisomiemongoloiden in 94% vorliegen. PRICE-EVANS et al. fanden diese Konstellation bei einem entsprechenden Krankengut in 74,3%. Legt man einen Durchschnittswert von 78-79% von Trägern des Merkmals  $Jk^a$  (SPEISER, 1962), (BEGEMANN, 1970) zugrunde, so bedeutet der für die trisomen Mongoloiden ermittelte Prozentsatz eine ca. 18%ige Steigerung gegenüber dem für eine Kontrollpopulation charakteristischen.

Zu den weiterhin untersuchten erblichen Blutmerkmalen gehören die Serumgruppen der Haptoglobine und der gruppenspezifischen Komponente. (Tab. 50)

| Serumgruppe bzw.<br>Erythr.-Enzyme | Bünger(1974)<br>m(n=25) w(n=20) m/w | Rundle(1974)<br>(n=254) | Wendt(1968) Ritter(1971) Wendt(1971) Ritter(1971)<br>(n=907) (n=3714) (n=2810) (n=3346) |       |      |      |               |      |
|------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|-------|------|------|---------------|------|
| Hp                                 | 1-1                                 | 28.0                    | 5.2                                                                                     | 16.6  | 17.7 | -    | -             | -    |
|                                    | 2-1                                 | 52.0                    | 63.1                                                                                    | 57.55 | 48.4 | -    | -             | -    |
|                                    | 2-2                                 | 20.0                    | 31.5                                                                                    | 25.75 | 33.8 | -    | -             | -    |
| Gc                                 | 1-1                                 | 48.0                    | 45.0                                                                                    | 46.5  | 37.9 | -    | -             | -    |
|                                    | 2-1                                 | 44.0                    | 45.0                                                                                    | 44.5  | 54.8 | -    | -             | -    |
|                                    | 2-2                                 | 8.0                     | 10.0                                                                                    | 9.0   | 7.2  | -    | -             | -    |
| AK                                 | 1-1                                 | 80.0                    | 90.0                                                                                    | 85.0  | -    | -    | 92.4          | -    |
|                                    | 2-1                                 | 20.0                    | 10.0                                                                                    | 15.0  | -    | -    | 7.4           | -    |
|                                    | 2-2                                 | -                       | -                                                                                       | -     | -    | -    | 0.1           | -    |
| PGM                                | 1-1                                 | 79.1                    | 73.6                                                                                    | 76.35 | -    | -    | 59.8 (n=2357) | -    |
|                                    | 2-1                                 | 20.9                    | 26.4                                                                                    | 23.65 | -    | -    | 34.8          | -    |
|                                    | 2-2                                 | -                       | -                                                                                       | -     | -    | -    | 5.1           | -    |
| ADA                                | 1-1                                 | 84.0                    | 95.0                                                                                    | 89.5  | -    | -    | -             | 87.7 |
|                                    | 2-1                                 | 16.0                    | 5.0                                                                                     | 10.5  | -    | -    | -             | 11.8 |
|                                    | 2-2                                 | -                       | -                                                                                       | -     | -    | -    | -             | 0.2  |
| SEP                                | AA                                  | 4.0                     | 20.0                                                                                    | 12.0  | -    | 11.7 | -             | -    |
|                                    | BB                                  | 48.0                    | 45.0                                                                                    | 46.5  | -    | 34.9 | -             | -    |
|                                    | AB                                  | 32.0                    | 25.0                                                                                    | 28.5  | -    | 41.1 | -             | -    |
|                                    | AC                                  | 12.0                    | 5.0                                                                                     | 8.5   | -    | 4.3  | -             | -    |
|                                    | BC                                  | 4.0                     | 5.0                                                                                     | 4.5   | -    | 7.6  | -             | -    |
|                                    | CC                                  | -                       | -                                                                                       | -     | -    | 0.1  | -             | -    |

Tab. 50 Proz. Häufigkeit von Serumgruppen und Erythrocytenenzymen bei Trisomiomergoloiden (Fünger, Rundle) und Kontrollen (Wendt, Ritter).

Da die Zygote zwei homologe Chromosomen trägt, besitzt jeder Mensch einen Haptoglobin (Hp)-Genort vom Vater sowie einen von der Mutter, so daß bei Annahme von zwei Genen die drei verschiedenen Phänotypen Hp 1-1, Hp 2-1 und Hp 2-2 möglich sind. HUTTON et al. (1964) hatten in vergleichenden Untersuchungen an Trisomiomongoloiden und gesundem Kontrollmaterial keine wesentlichen Differenzen hinsichtlich der Phänotypenhäufigkeit feststellen können.

Das eigene Untersuchungsgut zeigt gegenüber einem adäquaten Vergleichsmaterial (WENDT, 1968) dagegen teilweise deutliche Abweichungen, die sich in erster Linie auf die Hp-Typen 2-1 und 2-2 konzentrieren, ohne daß hierin jedoch statistisch signifikante Differenzen zum Ausdruck kommen. Die von HSIA et al. (1969) beobachtete Zunahme des Hp-Phänotyps 1-1 bei gleichzeitiger Abnahme des Hp-Phänotyps 2-1 bei Mongoloiden kann anhand der obigen Ausführungen nicht bestätigt werden.

Die genetische Steuerung der Typen der gruppenspezifischen Komponente (Gc) läßt sich auf ein alleles Genpaar  $Gc^1$  und  $Gc^2$  zurückführen, aus deren kodominanter Vererbung die folgenden Phänotypen resultieren: Gc 1-1, Gc 2-1 und Gc 2-2, deren Häufigkeit sich bei einem gesunden Kontrollmaterial auf 53,2%, 39,3% und 7,49% (WENDT, 1968) beläuft. Eine entsprechende quantitative Stafelung läßt sich für die Träger einer Trisomie 21 nur bedingt feststellen, da die Gc-Phänotypen 1-1 und 2-1 in vergleichsweise nahezu identischen Prozentsätzen vorliegen, deren Summe jedoch mit der für die Kontrollpopulation ermittelten übereinstimmt. Eine statistisch signifikante Differenz läßt sich aus den erwähnten Phänotypenhäufigkeiten für die beiden Vergleichsgruppen im Gegensatz zu einer kürzlich erschienenen Mitteilung von RUNDLE et al. (1974) nicht ableiten.

Die prozentuale Verteilung der Phänotypen der Erythrocytenenzyme saure Phosphatase (SEP), Adenylatkinase (AK), Adenosindesaminase (ADA) und Phosphoglucomutase (PGM) bei Trisomiomongoloiden und Kontrollpersonen (WENDT et al., 1971; RITTER et al., 1971; RITTER et al., 1971; WENDT et al., 1971) des Marburger und Tübinger Raumes ist den folgenden Tabellen zu entnehmen.

Eine vergleichende Betrachtung ergibt größere Differenzen in erster Linie für die AK und SEP sowie die PGM, während die ermittelten Werte der ADA-Phänotypen für Mongoloide weitgehend identisch sind mit denen der Durchschnittsbevölkerung.

Von den durchgeführten Vergleichen war der für die AK auf der Stufe  $P = 0,05$ , der für die SEP auf der Stufe  $P = 0,10 - 0,05$  sowie der für die PGM auf der Stufe  $P = 0,3 - 0,2$  signifikant.

Entsprechenden Befunden HSIA's et al. zufolge existieren für den Isoenzym polymorphismus von AK, PGM und SEP gegenüber der Kontrollpopulation keinerlei Differenzen hinsichtlich der Genfrequenz, wie es auch die o.a. Untersuchungsergebnisse gezeigt haben. Demgegenüber bestätigen von BRACKENRIDGE et al. (1972) und die von HSIA et al. vorgelegten Resultate im Hinblick auf die SEP die anhand der vorliegenden Prüfung beobachtete Tendenz eines bei Mongoloiden vermehrten Auftretens der SEP-Isozyme BA und B sowie einer gleichzeitigen Verminderung der SEP-Varianten A und AC gegenüber adäquaten Kontrollpopulationen. Auch die von HSIA et al. ermittelte Verteilung der genetisch determinierten Enzym polymorphismen der AK läßt sich hinsichtlich quantitativer Tendenzen mit den eigenen Beobachtungen in Einklang bringen, während die für die PGM-Isozyme errechneten Prozentzahlen (HSIA et al.) in jeder der drei Fraktionen ein zu den vorliegenden Ergebnissen widersprüchliches Verhalten aufweisen.

#### IX. BLUT-, SERUM- UND ENZYMBEFUNDE BEI TRÄGERN BALANCIERTER ODER NICHT BALANCIERTER TRANSLOKATIONEN

Enzymatische Studien an Translokationsmongoloiden (SPARKES et al., 1969) haben den Nachweis erbracht, daß die 21/D- und 21/G-Translokationen hinsichtlich des Verteilungsmusters einzelner Blutzellenzyme keinerlei Differenzen aufweisen.

Von SHAW et al. (1962) zitierten Veröffentlichungen mehrerer Untersucher zufolge treten bei Trägern einer n.b.T. die Blutgruppen A und O in jeweils 33,3% auf, während die Merkmale B und AB dort in 22,2% bzw. 11,1% der Fälle beobachtet werden.

Stellt man diese an einem in geographischer Hinsicht relativ he-

terogenen Material ermittelten Werte willkürlich denen von Trisomiemongoloiden und Kontrollpersonen gegenüber (SHAW et al., 1962), so ergibt sich unter Bezugnahme auf entsprechende Größen eine für Translokationsmongoloide charakteristische exzessive Vermehrung der Blutgruppen B und AB bei gleichzeitiger, allerdings weniger prägnanter Verminderung der verbleibenden Blutgruppen A und O. Die Probanden mit n.b.T. des eigenen Materials weisen demgegenüber sämtlich die Blutgruppe A ( $A_1$ ) auf (Tab. 51), woraus sich eine vergleichende Betrachtung der Blutgruppenverteilung unter cytogenetischen Gesichtspunkten nicht ermöglichen läßt.

Der für Trisomiemongoloide und Probanden mit kompensiertem chromosomalen Status relevante Vergleich prozentualer Häufigkeiten der ABO-Blutgruppen zeigt anhand des bereits o.a. Materials von SHAW et al. (1962) für letztere eine starke Zunahme der Blutgruppe A bei gleichzeitiger Abnahme des Merkmals O, während sich hinsichtlich der Blutgruppe B keine Differenzen feststellen lassen. Die im Zusammenhang mit der Blutgruppe A konstatierten Veränderungen lassen sich anhand des vorliegenden Materials (75%) bestätigen, das andererseits aber auch in Abweichung zu den Befunden der von SHAW et al. (1962) zitierten Autoren für die Blutgruppe B (25%) eine wesentliche Steigerung gegenüber den bei trisomen Mongoloiden beobachteten Werten aufweist. Es muß jedoch einschränkend hinzugefügt werden, daß die für Translokationsmongoloide ermittelten Werte infolge des geringen Umfangs des diesbezüglichen Materials und der vorhandenen verwandtschaftlichen

| Blutgruppe | bal. Translok. |        |          | nicht bal. Translok. |        |
|------------|----------------|--------|----------|----------------------|--------|
|            | m(n=1)         | w(n=4) | m/w(n=5) | m(n=3)               | w(n=0) |
| $A_1$      | 100.0          | 50.0   | 75.0     | 100.0                | -      |
| $A_2$      | -              | -      | -        | -                    | -      |
| B          | -              | -      | -        | -                    | -      |
| $A_1B$     | -              | 50.0   | 25.0     | -                    | -      |
| $A_2B$     | -              | -      | -        | -                    | -      |
| O          | -              | -      | -        | -                    | -      |

Tab. 51 Proz. Verteilung der ABO-Blutgruppen bei bal. und nicht bal. Translokation.

Beziehungen der Translokationsträger mit balanciertem chromosomalen Status hinsichtlich ihrer Aussagekraft einer ergänzenden Untersuchung weiterer derartiger Fälle bedürfen.

Für die MNSSs-Blutgruppen zeigt sich in Analogie zu den bei Trisomiemongoloiden beobachteten Verhältnissen auch bei den Probanden mit b.T. ein Dominieren des Phänotyps MNss (100%). Zu einem vergleichbaren Ergebnis gelangten die von SHAW et al. zitierten Untersucher. Für Mongoloide mit n.k.T. ergeben sich jedoch differierende Aussagen, wie sie aus Tab. 52 ersichtlich sind.

| Phänotyp     | bal.Translok. |        |          | nicht bal. Translok. |        |
|--------------|---------------|--------|----------|----------------------|--------|
|              | m(n=1)        | w(n=4) | m/w(n=5) | m(n=3)               | w(n=0) |
| MNS          | -             | -      | -        | 33.3                 | -      |
| (MNSS,MNSSs) |               |        |          |                      |        |
| MS(MSS,MSs)  | -             | -      | -        | 33.3                 | -      |
| NS(NSS,NSs)  | -             | -      | -        | -                    | -      |
| MNss         | 100.0         | 100.0  | 100.0    | -                    | -      |
| Mss          | -             | -      | -        | 33.3                 | -      |
| Nss          | -             | -      | -        | -                    | -      |

Tab. 52 Proz. Verteilung der MNSSs-Blutgruppen bei Translokationsträgern

Die isolierte Betrachtung der Faktoren MN und Ss führt zu der Feststellung, daß die Probanden mit b.T. den heterozygoten Typ MN wesentlich häufiger (100%) besitzen als Kontrollpersonen (52,1%, WENDT, 1968). Diese Beobachtung findet ihre Bestätigung in den von SHAW et al. mitgeteilten Befunden, wonach der MN-Prozentsatz (77,7%) gegenüber den verbleibenden Werten (22,2%) ebenfalls eindeutig dominiert. Von den vorliegenden Ergebnissen abweichende Resultate teilen SHAW et al. allerdings für Probanden mit n.b.T. mit, bei denen ihren Berechnungen zufolge der Anteil der Genträger für N (55,5%) mehr als doppelt so groß ist wie jeweils der für M (22,2%) bzw. MN (22,2%), während die eigenen Befunde an entsprechendem Material einen gegenüber dem Mischtyp MN (33,3%) auf das Doppelte gestiegenen Prozentsatz für M ausweisen.

Ebenfalls in krassem Gegensatz zu den von SHAW et al. gesammelten Ergebnissen steht die bei den Probanden mit n.b.T. nachgewiesene führende Rolle der beiden Phänotypen SS bzw. Ss (66,6%) gegenüber ss (33,3%), wohingegen die balancierten Translokations-träger den Phänotyp ss analog zu den von SHAW et al. zitierten Angaben häufiger (53%) als SS bzw. Ss (47%) besitzen.

Weitgehende Übereinstimmung ist auch das kennzeichnende Resultat für die prozentuale Verteilung der Phänotypen D bzw. d des Rh-Systems, denn bei beiden Translokationsgruppen dominieren eindeutig die Träger des Antigens D, entsprechend den von SHAW et al. gesammelten Mitteilungen.

Weitere Parallelen mit von SHAW et al. genannten Untersuchungsergebnissen lassen sich für das Kell-System aufzeigen anhand des für sämtliche Translokationsträger charakteristischen Phänotyps kk (100%), der bei trisomen Mongoloiden lediglich in 93% (SHAW et al.) bzw. 98% (vorl. Untersuchung) nachweisbar ist.

Die Phänotypenverteilung des Systems Duffy, wie sie aus Tab. 53 für die Mitglieder beider Translokationsgruppen ersichtlich ist, weist keinerlei Übereinstimmung mit von SHAW et al. vorgelegten Werten auf.

Die abschließende Betrachtung des Kidd-Systems erlaubt die Feststellung, daß die Gruppe der trisomen Mongoloiden eine Mittelstellung einnimmt zwischen den Probanden mit kompensiertem chromosomalen Status (87,5%) und denen mit n.b.T. (100%).

Starke Abweichungen der Häufigkeitsgrade für die einzelnen Hp- bzw. Gc-Typen bei den Angehörigen beider Translokationsgruppen gegenüber den Trägern einer Trisomie 21 sind für das vorliegende Material ebenso kennzeichnend wie die Tatsache, daß die prozentuale Verteilung der drei Hp-Phänotypen innerhalb der beiden Translokationsgruppen beträchtlich differiert (Tab. 53).

Die tabellarische Übersicht über die Verteilungsmuster der Isoenzyme von AK, ADA, SEP und PGM zeigt für die Probanden mit b.T. im Vergleich zu den an einer Durchschnittsbevölkerung (WENDT, RITTER) ermittelten Werten ein nur vereinzelt - quantitativ gesehen - konformes Verhalten (AK), wohingegen die Zusammensetzung der verbleibenden Werte eine grundlegend andere ist.

| Blutgr.-merk.                | bal.Translok. |        |                | nicht bal.Translok. |        |
|------------------------------|---------------|--------|----------------|---------------------|--------|
|                              | m(n=1)        | w(n=4) | m/w(n=5)       | m(n=3)              | w(n=0) |
| M                            | -             | -      | -              | 66.6                | -      |
| MN                           | 100.0         | 100.0  | 100.0          | 33.3                | -      |
| N                            | -             | -      | -              | -                   | -      |
| S(SS, Ss)                    | -             | -      | -              | 66.6                | -      |
| s(ss)                        | 100.0         | 100.0  | 100.0          | 33.3                | -      |
| D(DD, Dd)                    | 100.0         | 100.0  | 100.0          | 100.0               | -      |
| d(dd)                        | -             | -      | -              | -                   | -      |
| K(KK, Kk)                    | -             | -      | -              | -                   | -      |
| k(kk)                        | 100.0         | 100.0  | 100.0          | 100.0               | -      |
| Fy <sup>a</sup> <sub>+</sub> | -             | 75.0   | 37.5           | 33.3                | -      |
| Fy <sup>a</sup> <sub>-</sub> | 100.0         | 25.0   | 62.5           | 66.6                | -      |
| Jk <sup>a</sup> <sub>+</sub> | 100.0         | 75.0   | 87.5           | 100.0               | -      |
| Jk <sup>a</sup> <sub>-</sub> | -             | 25.0   | 12.5           | -                   | -      |
| Serummerkmale                |               |        |                |                     |        |
| Hp                           | 1-1           | -      | 25.0           | 12.5                | 66.6   |
|                              | 2-1           | 100.0  | 50.0           | 75.0                | 33.3   |
|                              | 2-2           | -      | 25.0           | 12.5                | -      |
| Gc                           | 1-1           | -      | 75.0           | 37.5                | 33.3   |
|                              | 2-1           | 100.0  | 25.0           | 62.5                | 66.6   |
|                              | 2-2           | -      | -              | -                   | -      |
| Erythr.-enzyme               |               | (n=3)  | (n=4)          |                     |        |
| AK                           | 1-1           | 100.0  | 33.3           | 66.65               | 100.0  |
|                              | 2-1           | -      | 66.6           | 33.3                | -      |
|                              | 2-2           | -      | -              | -                   | -      |
| PGM                          | 1-1           | -      | (n=4)<br>100.0 | (n=5)<br>50.0       | 100.0  |
|                              | 2-1           | 100.0  | -              | 50.0                | -      |
|                              | 2-2           | -      | -              | -                   | -      |
| ADA                          | 1-1           | -      | 50.0           | 25.0                | 100.0  |
|                              | 2-1           | 100.0  | 50.0           | 75.0                | -      |
|                              | 2-2           | -      | -              | -                   | -      |
| SEP                          | AA            | -      | -              | -                   | -      |
|                              | BB            | 100.0  | 50.0           | 75.0                | 33.3   |
|                              | AB            | -      | -              | -                   | 33.3   |
|                              | AC            | -      | 50.0           | 25.0                | -      |
|                              | BC            | -      | -              | -                   | 33.3   |

Tab. 53 Proz. Verteilung von Blutgruppen- und Serummerkmalen sowie Erythrocytenenzymen bei Translokationsträgern.

Diese Feststellung besitzt auch Gültigkeit für eine vergleichsweise Gegenüberstellung der Isoenzymprozentsätze von Probanden mit b. und nicht k.T., von denen letztere wiederum gegenüber den für die Kontrollpopulation charakteristischen Angaben die Phänotypen PGM 1-1 und SEP BC bedeutend häufiger aufweisen, während die verbleibenden Werte sich zumeist entsprechen bzw. unter den aufgeführten Normwerten liegen.

Die Beobachtung, daß die Trisomie-mongoloiden, wie bereits verschiedentlich aufgezeigt, eine Mittelstellung zwischen den Vertretern der beiden Translokationsgruppen einnehmen, besitzt für den Fall uneingeschränkt Gültigkeit, wo alle drei Untersuchungsgruppen sämtliche Enzymphänotypen geschlossen besitzen.

#### X. SCHLUSSBETRACHTUNG

Der statistische Vergleich zahlreicher qualitativer und quantitativer Merkmale des Hautleisten- und -furchensystems bei Trisomie-mongoloiden und gesunden Kontrollpersonen im Rahmen der vorliegenden Untersuchung ergibt eine große Vielfalt signifikanter Differenzen.

Solche Einzelmerkmale sind jedoch in differential-diagnostischer Hinsicht von geringer Bedeutung, da keines der angesprochenen Symptome als für den Mongolismus pathognomonisch angesehen werden kann (HIENZ, 1971). Erst die Kombination verschiedener klinischer Stigmata (OSTER, 1953; HALL, 1964; GUSTAVSON, 1964) gestattet weitreichende und entscheidende diagnostische Rückschlüsse.

Im Hinblick auf die eingangs dargestellten unterschiedlichen cytogenetischen Befunde bei Mongolismus liegt es daher nahe, den analogen Versuch einer Abgrenzung zwischen freier Trisomie 21 und Translokationsmongolismus anhand vergleichender Untersuchungen der Papillarleisten und hämatologisch-enzymatischer Befunde zu unternehmen, gerade angesichts der Problematik des sehr hohen Wiederholungsrisikos dieser zweiten Mongolismusvariante.

Die ursprünglich geäußerte Vermutung gewisser Rückschlußmöglichkeiten auf den cytogenetischen Befund orientierte sich in erster

Linie an diesbezüglichen Untersuchungsergebnissen von SOLTAN et al. (1965), die sich auf signifikante Differenzen der Bemusterung des Großzehenballens konzentrieren, wohingegen von ROSNER et al. (1967) einerseits auf ein unterschiedliches Enzymverhalten und andererseits auf gewisse Unterschiede des atd-Winkelmaßes und der prozentualen Verteilung der VFF verwiesen wurde.

Trotz dieser soeben aufgezeigten Ansätze und der in jüngster Zeit beobachteten Tatsache, daß sich beispielsweise aus einer Addition der Symptome der komplementären Partial-8-Trisomie zum Vollbild der Trisomie 8 (FAUST, 1974) ggf. direkte Hinweise auf karyotypisch-phänotypische Zusammenhänge ableiten lassen, wird gegenwärtig die Möglichkeit einer klinischen Differenzierung der verschiedenen cytogenetischen Manifestationsformen des Mongolismus verneint (HIENZ, 1971; BACHMANN et al., 1974).

Unter Vernachlässigung der Blut- und Serumgruppen sowie der untersuchten Fermentmerkmale, deren Genloci anhand bisher bekannter Chromosomenkarten nicht auf den zur Diskussion stehenden Chromosomen der Gruppe G und D gelegen sind (Duffy-System, MNSS-System, Haptoglobine und gruppenspezifische Komponente), beschränkt sich die eigene Gegenüberstellung zwischen Trisomie 21 und Translokationsmongolismus lediglich auf einen Vergleich der Papillarleistenmerkmale, zumal etwaige Unterschiede bei den untersuchten hämatologisch-enzymatischen Größen lediglich zufälliger Natur sind und somit bedeutungslos.

Die herausragenden gruppenspezifischen Merkmale des Hautleistensystems, die eine weitgehende, rein klinische Differenzierung gestatten, kombinieren sich anhand der vorliegenden Untersuchung zu einem Symptomenbündel, das durch eine unterschiedliche prozentuale Zusammensetzung der digitalen Papillarleistenmuster, ihre andersartige Fingerverteilung, und daraus unmittelbar resultierend, durch ein gegensätzliches Verhalten der Faktoren V, R und U sowie der absoluten und Gesamtleistenzahl, eine zu dem von ROSNER et al. (1967) mitgeteilten Ergebnis widersprüchliche Häufigkeit von VFF's, eine charakteristische, schwerpunktmäßige Verlagerung des Hauptlinienverlaufs auf die Typen 11.9.7. und 11.X.7. der WILDER-Formeln sowie durch ein mit den diesbezüglichen Beobachtungen von SOLTAN et al. (1965) nicht konformes Verteilungsbild der Papillarmuster auf dem Hallux gekennzeichnet ist.

Die geringe Zahl der bei der vorliegenden Untersuchung berücksichtigten Träger einer n.k.T. sowie die fehlenden Analogien zu teilweise statistisch verifizierten Differenzen (SOLTAN et al.) gestatten jedoch noch keine zwingenden Rückschlüsse aus dem klinischen Bild auf den jeweiligen cytogenetischen Befund. Etwaige Karyotyp-Phänotyp-Beziehungen lassen sich infolgedessen erst durch weitere, an umfangreicheren Patientenkollektiven vorgenommene Untersuchungen bestätigen, zumal die durch die chromosomalen Aberrationen bedingten Störungen im Regulationssystem der Zellen zweifellos ihren Niederschlag finden in Form bestimmter, gegenüber der Norm variierender Substrate.

Diese gewiß nicht hypothetische Schlußfolgerung gewinnt an Gewicht unter Berücksichtigung der im Rahmen der vorliegenden Arbeit mehrmals konstatierten eindeutigen Mittelstellung von Trägern einer b.T. bezüglich der Manifestationsrate zahlreicher qualitativer und quantitativer Merkmale zwischen Mongoloiden und gesunden Kontrollpersonen.

Eine besondere Bedeutung kommt in diesem Zusammenhang beispielsweise folgenden, die soeben angesprochene Differenzierung unterstreichenden Merkmalen zu: Unterschiede in Papillarmusterhäufigkeit und Hauptlinienverlauf, letztere resultierend aus einer andersartigen Bemusterungsfrequenz auf IV. IDR. und Hypothenar, die ihrerseits wiederum nicht ohne Einfluß auf die Häufigkeit distal gelegener axialer Triradien bleibt.

Ob hierin gewisse Hinweise auf den bei Trägern einer b.T. bekannten Verlust chromosomalen Materials zu sehen sind, bleibe dahingestellt; sollte diese Vermutung jedoch zutreffen, so würden sich daraus ggf. auch gewisse Rückschlußmöglichkeiten aus der jeweiligen klinischen Symptomatik des Mongolismus auf entsprechende genotypische Befunde ergeben.

## XI. ZUSAMMENFASSUNG

Die bei 76, im nordhessischen Raum beheimateten Probanden mit klinisch gesichertem Mongolismus durchgeführte Chromosomenanalyse ergab 71 freie Trisomien 21 sowie fünf Fälle von Translokationsmongolismus (3 D/G - und 2 G/G - Translokationen). Zwei der

D/G - Translokationen erwiesen sich als familiär bedingt, in beiden Fällen waren die Mütter Träger balancierter D/G-Translokationen, die darüberhinaus bei zwei weiteren Familienmitgliedern sowie einer zusätzlichen Probandin gefunden wurden.

Anhand einer vergleichenden und interpretierenden Gegenüberstellung der bei Mongoloiden ermittelten qualitativen und quantitativen Merkmale des Tastleisten- und Hautfurchensystems von Fingern, Palmae und Plantae sowie hämatologisch-enzymatischer Befunde (Blut-, Serumgruppen und Fermentmerkmale) wird unter Verwendung statistischer Methoden ( $\chi^2$ -Test) im unmittelbaren Vergleich mit entsprechenden Normwerten auf gruppenspezifische Stigmata verwiesen, die eine rein klinische Differenzierung zwischen Trisomiemongoloiden und Kontrollkollektiv einerseits und zwischen den cytogenetischen Varianten des LDS andererseits ermöglichen. Die isolierte Berücksichtigung einzelner Symptome ist jedoch im Hinblick auf differentialdiagnostische Fragestellungen zweifelhaft, da keines der aufgezeigten Merkmale für den Mongolismus als pathognomonisch angesehen werden kann, weshalb in einer Schlußbetrachtung auf bestimmte klinische Stigmata umfassende und somit für die angestrebte Differenzierung wertvolle Symptomenkombinationen bei den einzelnen Gruppen und deren Wertung angesichts karyotypisch-phänotypischer Beziehungen verwiesen wird.

## XII. LITERATURVERZEICHNIS

- ABEL, W.                      Krit. Studien über die Entwicklung der  
Papillarmuster auf den Fingerbeeren.  
Z. menschl. Vererb.-Lehre 21, 1938
- d'ABUNDO                    Aus: Papillarleisten und Krankheit.  
Inaug.-Diss. Marburg 1971 v. M. Rube
- ALLEN, F.H.                 A new blood group antigen.
- DIAMOND, L.K.              Nature 167, 482, 1951
- NIEDZIELA, B.
- BACHMANN, K.D.             Das Down-Syndrom.
- PFEIFFER, R.A.             Dt. Ärzteblatt 13, 921, 1974
- BAITSCH, H.                Über Modellversuche zur Entstehung des Haut-  
leistensystems.  
Actes 4. Congr. Internat. Sci. Anthrop.  
Ethnol. Wien I, 47, 1952; ersch. 1954
- BAITSCH, H.                Papillarsystem-Furchensystem und Hautfelde-  
rung. In: Lehrbuch der Anthropologie Bd.III,  
hrsg. v. R. Martin u. K. Saller, Stuttgart:  
Fischer 1962
- BAITSCH, H.                Zur Biometrie u. geographischen Verteilung
- SCHWARZFISCHER, F.        d. Leistenzahlen in d. Interdigitalfeldern  
d. Handfläche.  
Homo 10, 226, 1959
- BAUER, G.                 Häufigkeit der AK-Typen in Wien u. deren
- HERBICH, J.                Brauchbarkeit u. Beweiswert in d. forensi-  
schen Serologie.
- MEINHART, K.               Wiener klin. Wschr. 84, 369, 1972
- BECKMAN, L.                Finger and palm dermal ridge patterns in nor-  
mal and mongoloid individuals.
- GUSTAVSON, K.H.            Acta genet. (Basel) 12, 20, 1962
- NORRING, A.
- BEGEMANN, H.              Klin. Hämatologie. Stuttgart: Thieme 1970

- BENDA, C.E.      Function of the thyroid and the pituitary  
BIXBY, E.M.      in mongolism (with a report of the blood  
groups of American mongoloid defectives and  
comments on the determination of choleste-  
rol).  
Amer. J. Diss. Child. 58, 1240, 1939
- BERG, J.M.      Observations on Thenar/First Interdigital  
Dermatoglyphic patterns in Mongolism.
- BLECHSCHMIDT, E.      Die embryonalen Gestaltungsfunktionen der  
menschl. Oberhaut. I. Mitteil.: Die Schich-  
tenbildung des Integuments.  
Arch. Klin. Exp. Dermat., Springer 1963
- BLECHSCHMIDT, E.      Die embryonalen Gestaltungsfunktionen der  
menschlichen Oberhaut. II. Mitteil.: Die Ent-  
stehung des Papillarkörpers in den prox. u.  
dist. Abschnitten der Fingerbeere.  
Z. Morph. Anthropol. 54, 163, 1963
- BONNEVIE, K.      Zur Analyse der Vererbungsfaktoren d. Papil-  
larmuster.  
Hereditas (Lund) Bd. IV., 221, 1923
- BONNEVIE, K.      Zur Mechanik der Papillarmusterbildung.  
I.: Die Epidermis als formativer Faktor in  
der Entwicklung der Fingerbeeren und der  
Papillarmuster.  
Arch. Entw.Mech. 117, 348, 1929
- BONNEVIE, K.      Zur Mechanik der Papillarmusterbildung.  
II.: Anomalien der menschl. Finger- u. Zehen-  
beeren, nebst Diskussion über d. Natur d.  
hier wirksamen Epidermispolster.  
Arch. Entw.Mech. 126, 348, 1932
- BONNEVIE, K.      Die Papillarmuster der menschlichen Finger-  
beeren.  
Eugenik Berlin 2, 145, 1932
- BONNEVIE, K.      Epidermispolster d. menschl. Finger u. Zehen.  
Z. Vererbungsl. 62, 72, 1932

- BOORMAN, K.E. An analysis of the blood types and clinical condition of 2000 consecutive mothers and their infants.  
Amer. Eugen (London) 15, 120, 1950
- BRACKENRIDGE, C.J. Erythrocyte acid phosphatase distributions in normal, schizophrenic and mentally retarded subjects.  
Clin. Genet. 3, 341, 1972
- BREHME, H. Häufigkeiten u. Kombinationen von Hautleistenmustern auf d. Fußsohlen einer dt. Normalbevölkerung.  
Anthrop. Anz. 30, 48, 1967
- BRODHAGE, G. Eine notwendige Ergänzung d. quantitativen erb-  
biol. Auswertung von Fingerleisten.  
WENDT, G.G. Z. menschl. Vererb.Konstit.-Lehre 20, 212, 1951
- BRODHAGE, G. Die Verwendung qualit. Fingerleistenmerkmale  
WENDT, G.G. im Vaterschaftsgutachten.  
Z. menschl. Vererb.Konstit.-Lehre 30, 221, 1951
- BRYANT, J. Dermatoglyphs of Chinese children with Down's  
EMANUEL, I. syndrome.  
HUANG, S.W. J. Med. Genet. 7, 338, 1970  
KRONMAL, R.  
LO, J.
- CHOWN, B. ABO blood groups of mongols.  
LEWIS, M. Canad. Med. Ass. J. 89, 906, 1963
- COHAUSZ, E. Die Zwischenlinien im Fingerabdruck.  
LINDE, H.J. Z. Morph. Anthrop. 47, 71, 1955  
WENDT, G.G.
- COOMBS, R.R.A. In-vivo isosensitization of red cells in babies with haemolytic disease.  
MOURANT, A.E.  
RACE, R.R. Lancet 1, 264, 1946
- CROOKSHANK, F.G. The mongol in our midst. Dutton N.Y. 1924.  
Dt. Übersetzung: Der Mongole in unserer Mitte.  
Drei-Masken-Verlag, Minden 1928

- CUMMINS, H. Dermatoglyphic stigmata in mongolian idiocy.  
Anat. Rec. (Supp.) 64, 11, 1936
- CUMMINS, H. Dermatoglyphic stigmata in mongoloid imbeciles.  
Anat. Rec. 73, 407, 1939
- CUMMINS, H. Bimanual variation in palmar dermatoglyphics.  
LECHE Amer. J. Anat. 48, 199, 1931  
McCLURE
- CUMMINS, H. Finger prints, palms and soles.  
MIDLO, C.H. Blakiston, Philadelphia 1943, New York, Dover,  
319, 1961
- CUTBUSH, M. A new human blood group.  
MOLLISON, P.L. Nature 165, 188, 1950  
PARKIN, D.M.
- DALLAPICCOLA, B. I dermatoglifi nella sindrome di Down tipica  
RICCI, N. ed atipica.  
Acta Genet. med. (Roma) 16, 384, 1967
- DANKMEIJER, J. Lignes papillares en cas de syndactylie.  
WALTMAN, J.M. Acta anat. (Basel) 4, 108, 1947
- DANKMEIJER, J. Sur l'innervation de la face dorsale des  
WALTMAN, J.M. doigts humains.  
Acta anat. (Basel) 10, 377, 1950
- DEBRUNNER, H. Altersbedingte Handlinienveränderungen beim  
männl. Geschlecht.  
"Der Psychologe" IV, Heft 7/8
- DEBRUNNER, I.M. Morphol. Grundplan der ballenbedingten Hand-  
furchen bei Primaten.  
Z. Morph. Anthropol. 47, 187, 1955
- DOWN, J.H. LANGDON- Observations on an ethnic classification of  
idiots.  
London, Hosp. Rep. 3, 259, 1866
- DOXIADES, L. Zur Aetiologie des Mongolismus unter bes. Be-  
PORTIUS, W. rücksichtigung d. Sippenbefunde.  
Z. menschl. Vererb. Konstit. Lehre 21, 1938

- ENGLER, M. Mongolism (Peristatic Amentia).  
Baltimore: The Williams and Wilkins Co.,  
pp. 54-55
- ERNE, H. Über das Papillarleistensystem u. die Palmar-  
furchen in Familien mit einem oder mehreren  
Fällen von Mongolismus u. ein Beitrag zum  
Problem der Vierfingerfurchen.  
Dissertation Zürich 1953
- FANG, T.C. A comparative study on the a-b ridge count on  
the palms of mental defectives and the general  
population.  
J. Ment. Sci. 95, 945, 1949
- FANG, T.C. The third interdigital patterns of the palms  
of the General British Population, Mongoloid,  
and Non-Mongoloid Mental Defectives.  
J. Ment. Sci. 96, 780, 1950
- FAUST, J. Persönl. Mitteil. 1974
- FIELDS, R.A. Genetically determined variation of adenylate  
kinase in man.  
Nature (London) 209, 261, 1966
- FISHER  
RACE Aus: Das ABO- u. das Rh-System, Antigene u.  
Antikörper. Ortho-Diagnostics 1969
- FLEISCHHACKER, H. Rassenmerkmale des Hautleistensystems auf Fin-  
gerbeeren und Handflächen.  
Z. Morph. Anthrop. 42, 383, 1951
- GALTON, F. Finger print directories.  
London: Macmillan 1895
- GEIPEL, G. Das Tastleistensystem der Hände u. die Beuge-  
furchen mongoloider Personen.  
Acta genet. med. (Roma) 10, 80, 1961
- GIOVANNUCCI, M.L. The mongoloid hand. A study of 135 subjects  
BARTOLOZZI, G. at the paediatric clinic, Florence.  
Panminerva Med. 11, 419, 1969
- GOODMAN, H.O. ABO frequencies in mongolism.  
THOMAS, J.J. Ann. hum. Genet. 30, 43, 1966

- GREYERZ-GLOOR, R.D.v. Beurteilung des diagnostischen Wertes der  
AUF DER MAUR, P. Finger- und Handleistenmerkmale von Mongoloi-  
RIEDWYL, H. den unter Anwendung einer Diskriminanzanalyse.  
Human-Genetik 8, 195, 1969
- GUSTAVSON, K.H. Down's syndrome. A clinical and cytogenetical  
investigation.  
Uppsala: Almquist u. Wiksell 1964
- GUTJAHR, P. Ein neues quantitatives Hautleistenmerkmal  
beim Mongolismus.  
Z. Morph. Anthrop. 64, 186, 1972
- HAECKEL, E. Blood factor incompatibility in the etiology  
of mental deficiency.  
Amer. J. hum. Genet. 6, 224, 1954
- HALE, A.R. Morphogenesis of volar skin in the human fetus  
Amer. J. Anat. 91, 147, 1952
- HALL, B. Mongolism in newborns. A clinical and cyto-  
genetic study.  
Acta paediat. (Uppsala) Suppl. 154, 1964
- HENRY, E.R. Classification and uses of finger prints.  
8. Aufl. (1. Aufl. 1901), London: H.M. Station-  
ary Office
- HIENZ, H.A. Chromosomenfibel.  
Stuttgart: Thieme 1971
- HIRSCH, W. Furchensysteme.  
Berl. Med. 19, 164, 1968
- HIRSZFELD, J. 1911. Aus: A. Ponsold: Lehrbuch d. gerichtl.  
Medizin. 3. Aufl.  
Stuttgart: Thieme 1967
- HIRSZFELD, J. Individual precipitation patterns of normal  
rabbit sera.  
Acta path. microbiol. scand. 46, 224, 1959
- HOLT, S.B. A comparative quantitative study of the finger-  
prints of mongolian imbeciles and normal in-  
dividuals.  
Ann. Eugen. 15, 355, 1950

- HOLT, S.B.                      Fingerprint patterns in mongolism.  
Ann. hum. Genet. 27, 279, 1964
- HOPKINSON, D.A.                Red cell acid phosphatase variants: a new  
SPENCER, N.                    human polymorphism.  
HARRIS, H.                    Nature (London) 199, 969, 1963
- HOPKINSON, D.A.                Genetical studies on human red cell acid phos-  
SPENCER, N.                    phatase.  
HARRIS, H.                    Amer. J. hum. Genet. 16, 141, 1964
- HSIA, D.Y.                    The distribution of genetic polymorphisms  
SHIH, L.                      among patients with Down's syndrome, Phenyl-  
EASTERBERG, S.                ketonurie and Cystic Fibrosis of the Pancreas.  
FARQUHAR, J.                 Amer. J. hum. Genet. 21, 285, 1969
- KIM, C.  
YEH, S.  
YOUNG, A.
- HUTTON, A.C.                  Haptoglobins and transferrins in patients with  
SMITH, G.F.                   Down's syndrome.  
Ann. hum. Genet. (London) 27, 413, 1964
- JAYLE, M.F.                   Existence dans le plasma sanguin d'une sub-  
POLONOVSKI, M.                stance activant l'action peroxydasique de  
l'hémoglobine.  
C.R. Soc. Biol. 129, 457, 1938
- KAPLAN, S.                    ABO frequencies in mongols.  
LI, C.C.                      Ann. hum. Genet. 27, 405, 1964
- WALD, N.  
BORGES, W.
- KIRCHBERG, G.                 Auftrennung von AK (EC 2.7.4.3.) u. ADA (EC  
WENDT, G.G.                   3.5.4.4.) in einem Stärkeblock.  
Humangen. 8, 361, 1970
- LANDSTEINER, K.               Über Agglutinationserscheinungen normalen  
menschlichen Blutes.  
Wien. klin. Wschr. 14, 1132, 1901
- LANDSTEINER, K.               A new agglutinable factor differentiating in-  
LEVINE, P.                    dividual human bloods.  
Proc. Soc. exp. Biol., N.Y. 24, 600, 1927

- LANDSTEINER, K.      An agglutinable factor in human blood re-  
WIENER, A.S.      cognized by immun sera for rhesus blood.  
Proc. Soc. exp. Biol., N.Y. 43, 223, 1940
- LANG-BROWN, H.      The blood typing of cases of mongolism, their  
LAWLER, S.D.      parents and sibs.  
Ann. Eugen. (London) 17, 307, 1953
- PENROSE, L.S.      The configuration of epidermal ridges on the  
LASINSKI, W.      palma of Poles.  
Przegl. antrop. 18, 159, 1952
- LEMME, G.      Die Vererbung der Hautleisten beim Menschen.  
Z. Morph. Anthropol. 45, 312, 1953
- LEVINE, P.      A new blood factor s, allelic to S.  
KUHMICHEL, A.B.      Proc. Soc. exp. Biol., N.Y. 78, 218, 1951
- WIGOD, M.  
KOCH, E.
- LOEFFLER, L.      Papillarleisten- und Hautfurchensystem.  
In: Becker, P.E.: Humangenetik, Bd. I/2, 205,  
Stuttgart: Thieme 1969
- MALA, L.      Analýsa palmárních a plantárních dermatoglyfu  
v československa.  
Acta F.R.N. Univ. Comen 6, 125, 1961
- MALKY, M.      Über das Papillarleistensystem bei 100 Fällen  
von Mongolismus.  
Dissertation Münster 1964
- MALPIGHI, M.      De externo tactus organo. London 1686
- MANITZ, H.      Das humorale Syndrom der Mongoloiden.  
Dt. Z. Nervenheilk. 126, 80, 1932
- MARTIN, R.      Lehrbuch der Anthropologie, Bd. III,  
SALLER, K.      Stuttgart: Fischer 1962
- MEIXNER      Diskussionsbemerkung z. Vortrag Rücker.  
Dt. Z. gerichtl. Med. 29, 1938
- MEYER-CORDING, G.      Die palmaren Hautleisten und ihre Vererbung.  
Z. Morph. Anthropol. 47, 147, 1956

- MEYER-HEYDENHAGEN, G. Die palmaren Hautleisten bei Zwillingen.  
Z. Morph. Anthropol. 42, 383, 1934
- MOORHEAD, P.S. Chromosome preparations of leucocytes cultured from human peripheral blood.
- NOWELL, P.C. Exp. Cell Res. 20, 613, 1960
- MELLMAN, W.J.
- BATTIPS, D.M.
- HUNGERFORD, D.A.
- OHLERS zit. aus Martin/Saller, Lehrbuch d. Anthropol.
- CUMMINS, H.
- OREL, H. Zur Klinik der mongoloiden Idiotie.  
Z. Kinderheilk. 44, 449, 1927
- OSTER, J. Mongolism. A clinico-geneological investigation comprising 526 mongols living on Seeland and neighbouring islands in Denmark.  
Danish Science Press, Copenhagen 1953
- PENROSE, L.S. The creases on the minimal digit in mongolism.  
Lancet 12, 585, 1931
- PENROSE, L.S. The blood grouping of mongolian imbeciles.  
Lancet 1, 394, 1932
- PENROSE, L.S. The distal triradius t on the hands of parents and sibs of mongol imbeciles.  
Ann. hum. Genet. 19, 10, 1954
- PENROSE, L.S. Medical significance of finger-prints and related phenomena.  
Brit. med. J. 2, 321, 1968
- PENROSE, L.S. Memorandum on dermatoglyphic nomenclature.  
Birth Defects Orig. Artic. Ser. 6 (1968) Nr. 3.  
1. Nat. Found.- March of Dimes, N.Y.
- POLL, H. Daktylogramme bei Geisteskranken.  
Zbl. ges. Neurol. Psychiat. 27, 415, 1921
- POLL, H. Daktylogramme bei Geisteskranken.  
Zbl. ges. Neurol. Psychiat. 29, 319, 1922
- POLL, H. Beiträge zu einer anthropologischen Daktylographie.  
Biol. gen. (Wien) 12, 437 u. 13, 175, 1937

- PONS, J. Genetics of the a-b ridge count on the human palm.  
Ann. hum. Genet. 27, 273, 1964
- PORTIUS, W. Beitrag zur Frage der Erbllichkeit der Vierfingerfurche.  
Z. Morph. Anthrop. 36, 382, 1937
- PRICE-EVANS, D.A. Blood group gene localization through a study of mongolism.  
DONOHOE, W.T.A. Ann. hum. Genet. 30, 49, 1966
- BANNERMAN, R.M. MOHN, J.F.  
LAMBERT, R.M.
- PROKOP, O. Aus: Lehrbuch der gerichtlichen Medizin v. A. Ponsold. 3. Aufl.. Stuttgart: Thieme 1967
- PURKINJE, J.E. Commentatio de examine physiologico organi visus et systematis cutanei.  
Dissertation Breslau 1823
- PÖCH, H. Über Handlinien.  
Mitt. Anthrop. Ges. Wien, S. 133, 1925
- RITTER, H. Genetics and linkage analysis of adenosine desaminase.  
WENDT, G.G. Humangen. 14, 69, 1971
- TARIVERDIAN, G. ZILCH, J.  
RUBE, M.  
KIRCHBERG, G.
- RITTER, H. Genetics and linkage analysis for the acid phosphatase of the erythrocytes.  
WENDT, G.G. Humangen. 13, 353, 1971
- ZILCH, J. KÜMPF, J.  
CRAMER, H.  
KIRCHBERG, G.
- ROSNER, F. Dermatoglyphic patterns in trisomic and translocation Down's syndrome.  
ONG, B.H. Amer. J. med. Sci. 253, 556, 1967
- RUBE, M. Papillarleisten und Krankheit.  
Dissertation Marburg 1971

- RUNDLE, A.T. Serum polymorphisms in Down's syndrome.  
 ATKIN, J. Humangen. 24, 105, 1974  
 SUDELL, B.
- SCHÄFER, U. Das Verhalten der Handleisten bei Vierfinger-  
 furche.  
 Z. Morph. Anthropol. 46, 274, 1954
- SCHAEUBLE, J. Die Entstehung der digitalen Triradien.  
 Z. Morph. Anthropol. 31, 403, 1933
- SEGUIN, E. Le traitement moral, l'hygiène et l'éducation  
 des idiots.  
 Paris: Baillière 1846
- SHAW, M.W. A search for autosomal linkage in a trisomic  
 GERSHOWITZ, H. population: Blood group frequencies in mongols.  
 Amer. J. hum. Genet. 14, 317, 1962
- SHAW, M.W. Blood group frequencies in mongols.  
 GERSHOWITZ, H. Amer. J. hum. Genet. 15, 495, 1963
- SMITH, G.F. Dermatoglyphic patterns on the fourth inter-  
 digital area of the sole in Down's syndrome.  
 J. Ment. Def. Res. 8, 125, 1964
- SMITH, G.F. Dermal patterns on the fingers and toes in  
 BAT-MIRIAM, M. mongolism.  
 RIDLER, M.A.C. J. Ment. Def. Res. 10, 105, 1966
- SNEDEKER, D.M. A study of the palmar dermatoglyphics of mon-  
 goloid imbeciles.  
 Hum. Biol. 20, 146, 1948
- SOLTAN, H.C. Dermatoglyphics in translocation Down's synd-  
 CLEARWATER, K. rome.  
 Amer. J. hum. Genet. 17, 476, 1965
- SPARKES, R.S. Blood cell enzymes in translocation Down's  
 BAUGHAN, M.A. syndrome.  
 Amer. J. hum. Genet. 21, 430, 1969
- SPEISER Aus: Lehrbuch der gerichtlichen Medizin von  
 A. Ponsold. 3. Aufl. Stuttgart: Thieme 1967

- SPENCER, N.                      Phosphoglucumutase polymorphism in man.  
HOPKINSON, D.A.                Nature (London) 204, 742, 1964  
HARRIS, H.
- SPENCER, N.                      Adenosine desaminase polymorphism in man.  
HOPKINSON, D.A.                Ann. hum. Genet. 32, 9, 1968  
HARRIS, H.
- TILLNER, I.                      Zur Entstehung der Vierfingerfurche.  
Z. menschl. Vererb.Konstit.-Lehre 32, 56,  
1953
- TILLNER, I.                      Die Vierfingerfurche in Beziehung zum Verlauf  
der Handleisten.  
Anthrop. Anz. 3/4, 260, 1958
- VALEN, L. van                    NATURE 200, 1237, 1963  
VALSIK, J.A.                    X-ray skeletotopics of palmar dermatoglyphics  
with reference to some actual problems.  
Biologicke Listy 18, 21, 1933
- VOGEL, F.                        Genotype and phenotype in human chromosome  
aberrations and in the minute mutants of  
Drosoph. melanogaster.  
Humangen. 19, 41, 1973
- WALKER, N.F.                    The use of dermal configurations in the dia-  
gnosis of mongolism.  
J. Pediat. 50, 19, 1957
- WALKER, N.F.                    The use of dermal configurations in the dia-  
gnosis of mongolism.  
Pediat. Clin. N. Amer., May, 531, 1958
- WALSH, R.J.                      A new human isoagglutinin subdividing the MN  
MONTGOMERY, C.                blood groups.  
Nature 160, 504, 1947
- WALTER, H.                        Zur inter- u. intrarassischen Häufigkeit der  
Vierfingerfurche.
- WENDT, G.G.                      Der Fingerabdruck als Gegenstand wissenschaft-  
licher Untersuchungen.  
Ther. d. Mon. 5, 182, 1959

- WENDT, G.G.           Vorschläge zu einer einheitlichen Befundbeschreibung für die Papillarmuster der Fingerbeeren.  
Z. Morph. Anthrop. 2/3, 165, 1963
- WENDT, G.G.           Blood groups, serum factors and Psoriasis vulgaris.  
Dermatolog. 136, 1, 1968
- WENDT, G.G.  
DELINGAT, A.       Über die Epidermis-Corium-Grenze im Bereich der Papillarleisten auf den menschlichen Fingerbeeren.  
Z. Morph. Anthrop. 52, 155, 1962
- WENDT, G.G.  
RITTER, H.  
ZILCH, J.       Genetics and linkage analysis of adenylate kinase.  
Humangen. 13, 347, 1971
- TARIVERDIAN, G.  
KINDERMANN, I.  
KIRCHBERG, G.  
  
WENDT, G.G.  
RITTER, H.  
ZILCH, J.       Genetics and linkage analysis of phosphoglucose mutase.  
Humangen. 13, 350, 1971
- TARIVERDIAN, G.  
UTERMANN, G.  
KINDERMANN, I.  
KIRCHBERG, G.  
  
WENDT, G.G.  
RUBE, M.  
KINDERMANN, I.   Krankheit u. Papillarleisten der Fingerbeeren. Eine krit. Betrachtung. Sonderdruck aus 'Hautleisten u. Krankheiten', II. Kolloq. Berlin 1970
- WENDT, G.G.  
RUBE, M.  
KINDERMANN, I.   Papillarleisten und Krankheit.  
Dt. med. Wschr. 24, 1056, 1971
- WENINGER, M.  
NAVRATIL, L.   Die Vierfingerfurche in aetiol. Betrachtung.  
Mitt. anthrop. Ges. Wien 87, 1, 1957
- WICHMANN, D.       Zur Genetik des Hautleistensystems der Fußsohle.  
Z. Morph. Anthrop. 47, 339, 1956

- WIENER, A.S. Aus: Das ABO- und das Rh-System, Antigene und Antikörper.  
Ortho-Diagnostics 1969
- WILDER, H.H. Palm and sole in impressions and their use for purposes of personal identification.  
Pop. Sci. Monthly 63, 385, 1963
- WILDER, H.H. Palm and sole studies. 1.-6. Bull. 30, 135 u. 211, 1916
- WÜRTH, A. Die Entstehung der Beugefurchen der menschlichen Hohlhand.  
Z. Morph. Anthrop. 36, 1937

Meine akademischen Lehrer im Rahmen meines zahnmedizinischen  
Ergänzungsstudiums an der Philipps-Universität Marburg/Lahn  
waren die Herren und Damen Professoren und Dozenten:

Bernhardt, Hennis, Hering, Heuser, Janke, Pfütz, Schmidt,  
Schnell.



Zum Abschluß dieser Arbeit möchte ich Herrn Prof. Dr. Wendt für die Anregung zu diesem Thema sowie für seine Beratung bei der Ausarbeitung der Dissertation und die freundliche Überlassung der hämatologischen Befunde danken.



## Lebenslauf

Am 11.12.1942 wurde ich als Sohn des Facharztes für HNO-Erkrankungen Dr. med. Egon Büniger und seiner Frau Margot, geb. Reitz, in Marburg/Lahn geboren. Von 1949 bis 1953 besuchte ich in Wermelskirchen die Grundschule und anschließend neun Jahre das Städt. Neusprachl. Gymnasium. Nach meinem Abitur im Jahre 1962 absolvierte ich den 18-monatigen Grundwehrdienst. Das Studium der Humanmedizin begann ich im WS 1963/64 an der Philipps-Universität in Marburg, wo ich nach Vorphysikum und Physik am 13.1.1970 mein medizinisches Staatsexamen ablegte. Ein Wechsel der Hochschule führte mich im zweiten klinischen Semester nach Innsbruck. Das Kreiskrankenhaus "Falkeneck" in Braunfels, das Städt. Krankenhaus in Wermelskirchen und die Städt. Krankenanstalten in Remscheid waren die Stationen meiner Medizinalassistentenzeit. Nach meiner Approbation vom 11.5.1971 war ich bis zur Aufnahme meines zahnmedizinischen Ergänzungsstudiums im WS 1971/72 an der Philipps-Universität Marburg als Assistenzarzt weiterhin an der Medizin. Klinik der Städt. Krankenanstalten Remscheid tätig. Zum Dr. med. promovierte ich 1972. Mein zahnmedizinisches Staatsexamen legte ich im Frühjahr 1975 an der Philipps-Universität Marburg ab.













